

THÈSE

POUR

LE DOCTORAT EN MÉDECINE

FACULTÉ DE MÉDECINE DE PARIS

ANNÉE 1922

THÈSE

N° _____

POUR

LE DOCTORAT EN MÉDECINE

L'ACROCÉPHALO-SYNDACTYLIE

(Dysostose crânienne congénitale
avec Syndactylie)

PAR

CHARLES BIGOT

Ancien Interne en Médecine des Hôpitaux de Paris

Président : M. MARFAN, Professeur

PARIS

AMÉDÉE LEGRAND, ÉDITEUR

93, BOULEVARD SAINT-GERMAIN, 93

1922

Faculté de Médecine de Paris

DOYEN.....

M. ROGER

PROFESSEURS.....

MM.

Anatomie.....
Anatomie médico-chirurgicale.....
Physiologie.....
Physique médicale.....
Chimie organique et chimie générale.....
Bactériologie.....
Parasitologie et Histoire naturelle médicale.....
Pathologie et Thérapeutique générale.....
Pathologie médicale.....
Pathologie chirurgicale.....
Anatomie pathologique.....
Histologie.....
Pharmacologie et matière médicale.....
Thérapeutique.....
Hygiène.....
Médecine légale.....
Histoire de la médecine et de la chirurgie.....
Pathologie expérimentale et comparée.....

NICOLAS
CUNEO
CH. RICHET
André BROCA.
DESGREZ
BEZANÇON
BRUMPT
MARCEL LABBE
RENON
LECENE.
LETULLE
PRÉNANT
POUCHET
CARNOT
LÉON BERNARD
BALTHAZARD
MENETRIER
ROGER
ACHARD
WIDAL
GILBERT
CHAUFFARD
MARFAN
NOBECOURT

Clinique médicale.....

Hygiène et clinique de la 1^{re} enfance.....
Clinique des maladies des enfants.....
Clinique des maladies mentales et des maladies de l'encéphale.....
Clinique des maladies cutanées et syphilitiques.....
Clinique des maladies du système nerveux.....
Clinique des maladies contagieuses.....

X.
JEANSELME
PIERRE MARIE
TEISSIER
DELBET
LEJARS
HARTMANN
GOSSET
DE LAPERSONNE
LEGUEU
BAR
COUVELAIRE
BRINDEAU
J. L. FAURE
AUGUSTE BROCA
VAQUEZ
SEBILEAU
DUVAL

Clinique chirurgicale.....

Clinique ophtalmologique.....
Clinique des maladies des voies urinaires.....

Clinique d'accouchement.....

Clinique gynécologique.....
Clinique chirurgicale infantile.....
Clinique thérapeutique.....
Clinique oto-rhino-laryngologique.....
Clinique thérapeutique chirurgicale.....

AGRÉGÉS EN EXERCICE

MM.

ABRAMI
ALGLAVE
BASSET
BAUDOIN
BLANCHETIÈRE
BRANCA
CAMUS
CHAMPY
CHEVASSU
CHIRAY
CLERC
DEBRÉ
DESMARET

DUVOIR
FIESSINGER
GARNIER
GOUGEROT
GREGOIRE
GUENIOT
GUILLAIN
GUILLEMINOT
HEITZ-BOYER
JOYEUX
LABBE (HENRI)
LAIGNEL-LAVASTINE
LANGLOIS

LARDENNOIS
LE LORIER
LEMIERRE
LEQUEUX
LEREBoullet
LERI
LEVY-SOLAL
MATHIEU
METZGER
MOCQUOT
MULON
OKINCZYC
PHILIBERT

RATHERY
RETTERER
RIBIERRE
RICHAUD
ROUSSY
ROUVIERE
SCHWARTZ (A)
TANON
TERRIEN
TIFFENEAU
VILLARET

Par délibération en date du 9 décembre 1798, l'Ecole a arrêté que les opinions émises dans les dissertations qui lui seront présentées doivent être considérées comme propres à leurs auteurs, et qu'elle n'entend leur donner aucune approbation ni improbation.

A LA MÉMOIRE DE MON GRAND-PÈRE

LE DOCTEUR PAUL BLACHEZ

PROFESSEUR AGRÉGÉ A LA FACULTÉ DE MÉDECINE
DE PARIS

MÉDECIN DES HOPITAUX DE PARIS
(1827-1890)

A LA MÉMOIRE DE MA MÈRE

A TOUS LES MIENS

A MES AMIS

A MON MAÎTRE ET PRÉSIDENT DE THÈSE

MONSIEUR LE PROFESSEUR A. B. MARFAN

PROFESSEUR DE CLINIQUE DE LA PREMIÈRE ENFANCE

MÉDECIN DE L'HOSPICE DES ENFANTS ASSISTÉS

MEMBRE DE L'ACADÉMIE DE MÉDECINE

Hommage très respectueux.

A MON MAÎTRE LE D^r E. APERT

MÉDECIN DE L'HOPITAL DES ENFANTS-MALADES

*Qui a bien voulu me proposer le sujet
de cette thèse.*

*Témoignage de toute ma reconnais-
sance.*

A MON ONCLE

LE D^r GEORGES BAUDOUIN

ANCIEN INTERNE DES HOPITAUX DE PARIS

ANCIEN ASSISTANT DE LA CONSULTATION A L'HOPITAL
ST-LOUIS

*Qui me conseilla avec tant d'affection,
durant mes études.*

En souvenir de son fils Roger.

A MES MAITRES DANS LES HOPITAUX

Stage

HOTEL-DIEU D'ANGERS : 1907-1909

M. LE DOCTEUR JAGOT (*in memoriam*)

M. LE PROFESSEUR A. MONPROFIT (*in memoriam*)

M. LE DOCTEUR CHARIER

M. LE DOCTEUR A. THIBAUT

M. LE DOCTEUR D. DÉNECHAU

M. LE DOCTEUR R. TESSON

Paris : M. LE PROFESSEUR QUENU 1909

Externat

M. LE DOCTEUR CH. WALHTER 1910-11

M. LE PROFESSEUR A. ROBIN 1911-12

M. LE PROFESSEUR A. B. MARFAN, 1913-14

Internat provisoire

M. LE PROFESSEUR KIRMISSON, 1912-13

M. LE PROFESSEUR AGRÉGÉ CASTAIGNE, 1914

Internat

M. LE DOCTEUR COMTE, 1919

M. LE DOCTEUR COYON, 1919-20

M. LE PROFESSEUR AGRÉGÉ LEGRY, 1920-21

M. LE DOCTEUR HUDELO, 1921

M. LE DOCTEUR APERT, 1921-22

Introduction

En 1906, à la Société Médicale des Hôpitaux, mon Maître, M. le D^r Apert, proposait le nom d'acrocéphalo-syndactylie à une malformation congénitale caractérisée par les symptômes suivants : 1^o Crâne en tour, aplati en arrière, parfois sur les côtés, saillant au contraire d'une façon exagérée à la région frontale supérieure. 2^o Syndactylie des quatre extrémités. Il communiquait neuf cas de cette curieuse malformation, l'un concernant une fillette de quinze mois, qu'il avait observée en 1896, dans le service du Professeur Gaucher ; les autres recueillies dans différentes publications médicales, et qui, sauf quelques points de détail, semblent calqués les uns sur les autres.

Depuis cette époque l'acrocéphalo-syndactylie a fait l'objet de plusieurs travaux. De nouvelles observations ont été publiées dans divers pays : en France, en Italie, en Angleterre, en Amérique, au Danemark, etc. L'on a cherché surtout à expliquer la coexistence de la difformité crânienne et de la syndactylie. La radiographie est venue apporter des faits précis et intéressants : elle a décelé non seulement les anomalies du squelette des extrémités, mais enco-

re et surtout les modifications profondes de la voûte et de la base du crâne. M. Bertolotti (de Turin), qui a beaucoup étudié les synostoses pathologiques des sutures crâniennes, a mis en valeur les déformations presque constantes de la région basosphénoïdale et de la selle turcique. De là à incriminer une lésion de la glande pituitaire, emprisonnée dans la selle turcique, et à vouloir expliquer par une altération de cette glande, durant la vie fœtale, les malformations du crâne et des extrémités, il n'y avait qu'un pas qui a été vite franchi. Mais l'on est entré dans le domaine des hypothèses, difficiles à vérifier.

Malgré les nombreux travaux qui lui ont été consacrés, l'acrocéphalo-syndactylie est une affection peu commune. Nous n'avons pu grouper que 23 observations, puisées à des sources différentes, et que le lecteur trouvera résumées à la fin de cet opuscule ; et deux observations personnelles que nous exposons au chapitre du diagnostic, et que nous considérons comme des formes frustes. Nous regrettons de n'avoir pas apporté des faits plus précis à l'étude de l'acrocéphalo-syndactylie. Notre travail sera donc surtout une revue générale.

Dans un premier chapitre, nous décrirons les symptômes de l'acrocéphalo-syndactylie : d'abord les signes capitaux, la malformation crânienne et la syndactylie ; ensuite les troubles des différents appareils, et le psychisme de ces malades. Puis nous chercherons à préciser, dans un second chapitre, les altérations du squelette constatables à l'examen radio-

logique, et les différentes lésions qu'ont révélées les très rares autopsies de sujets atteints de cette affection. Le troisième sera celui du diagnostic, dans lequel nous classerons l'acrocéphalo-syndactylie parmi les nombreuses malformations congénitales que l'on connaît. Dans un quatrième chapitre nous discuterons la pathogénie de cette affection, les nombreuses théories qui ont été proposées, pour expliquer la coexistence des difformités du crâne et des extrémités ; et nous émettrons l'hypothèse d'un trouble du développement de l'hypophyse. Enfin, après un très court chapitre de traitement, nous exposerons nos conclusions.

Nous tenons à remercier notre Maître, M. le D^r Apert, d'avoir bien voulu nous communiquer de nombreux documents, relatifs à cette thèse. Les travaux de M. le Docteur Bertolotti, médecin de l'hôpital majeur de Turin, l'excellente monographie du Docteur A. Cappola, celle de MM. Edwards, A. Park et Grower, F. Powers (de Baltimore) nous ont été fort utiles, et nous y avons fait de larges emprunts. Que tous trouvent ici l'expression de notre sincère reconnaissance.

CHAPITRE I

Etude Clinique

Faute de cas personnels probants, nous décrirons les symptômes de l'acrocéphalo-syndactylie d'après les observations que l'on trouvera groupées à la fin de ce travail.

Nous décrirons tout d'abord les malformations principales de la tête et des extrémités qui constituent le syndrome principal de l'affection. Puis nous énumérerons les troubles des différents appareils et particulièrement ceux d'ordre psychique et endocrinien.

PARAGRAPHIE I. — MALFORMATION DE LA TÊTE

Elles varient avec l'âge, suivant les progrès de l'ossification. Elles intéressent le crâne, la face et la voûte palatine.

A. Chez le nouveau-né et le nourrisson (obs. 5, 7, 8, 19) on note déjà la forme très arrondie de la

voûte crânienne, l'aplatissement de l'occipital qui se continue en ligne droite avec la nuque, et surtout l'élargissement considérable de certaines sutures et de la fontanelle antérieure. Très fréquemment, la fontanelle postérieure est réunie à la fontanelle antérieure par une suture sagittale très large. La suture métopique, qui se ferme normalement peu après la naissance, persiste et prolonge en avant la grande fontanelle. Du nasion à l'inion, il existe ainsi une large bande de tissu fibreux, qui s'élargit par places pour constituer les fontanelles et peut présenter dans son épaisseur des os warmiens. Ed. Fournier signale (obs. 7) au niveau du bregma et de la suture métopique, la présence « d'une tumeur volumineuse, saillante en plein milieu du front, et ressemblant au cimier d'un casque de pompier. Cette tumeur a tous les caractères d'une méningocèle ».

En outre, les os de la voûte sont très mous et dépressibles par place.

La face présente aussi quelques malformations : enfoncement de la racine du nez, saillie des globes oculaires, irrégularité du pavillon de l'oreille, enfin et surtout la forme ogivale très accentuée de la voûte palatine, la saillie et l'épaississement du rebord alvéolaire supérieur.

B. Chez l'enfant et chez l'adulte, la tête présente des malformations absolument caractéristiques et définitives. Le crâne est tout en hauteur et irrégulièrement arrondi. La brachycéphalie est constante, l'indice crânien dépasse largement 79, chiffre consi-

déré comme normal par les anthropologistes. L'oxycéphalée affecte un type spécial : la région frontale est d'habitude proéminente et surplombe le massif facial. Au contraire, la région occipitale est très aplatie et se continue en ligne droite avec la nuque. Tous les auteurs insistent sur cet aspect si particulier de la tête. Dans les observations 1, 3, 6, 9, 10, 11, qui concernent des enfants de tout âge, et les observations 4 et 23 qui concernent des adultes de 35 et 59 ans, on note que le frontal présente sur sa ligne médiane une crête verticale, plus ou moins accentuée, descendant quelquefois jusqu'au nasion, et remontant bien au-delà de la limite d'implantation des cheveux. Cette saillie médiane atteint chez certains sujets des proportions telles qu'on la compare à celle que forme la chenille sur un casque de pompier. Il existe, en outre, très fréquemment, au-dessous de cette crête une dépression horizontale coupant en deux le front, dans le sens transversal, et qui accentue encore plus la déformation. Enfin plusieurs observateurs signalent l'asymétrie des bosses frontales qui sont souvent aplaties. Les régions temporo-pariétales sont également en retrait, quelquefois séparées par une dépression des écailles temporales plus saillantes. Dans l'observation 9, l'auteur compare très justement le crâne « à un casque trop étroit qui surplombe et enserre la tête ».

La palpation permet encore mieux d'apprécier la forme du crâne et la dureté souvent extrême des os qui le constituent. Signalons aussi que chez l'enfant

les fontanelles se ferment soit à l'âge normal, soit très tardivement : il n'y a pas de règle absolue, à ce sujet.

— La face des individus atteints d'acrocéphalo-syndactylie présente également des déformations qui résultent d'un trouble du développement du massif osseux. Elle est asymétrique, souvent aplatie : elle semble alors élargie dans le sens transversal ; mais cet élargissement n'est qu'apparent et dû, dans la majeure partie des cas, à la dépression des régions temporo-pariétales et des bosses frontales. Les malformations portent principalement sur les yeux, le nez et la bouche.

L'exophtalmie est fréquente (obs. 9, 12, 13, 15, 19, 20), quelquefois très marquée, et dans ce cas liée à des troubles de la vision sur lesquels nous reviendrons. Les yeux sont généralement très écartés l'un de l'autre et disposés non pas sur une ligne horizontale, qui passe par l'axe transversal de chaque pupille, mais suivant une ligne courbe à convexité supérieure, si bien que l'angle externe de l'œil est sur un plan inférieur à celui de l'angle interne, et que les fentes palpébrales sont dirigées en bas et en dehors. Dans certains cas, il existe du ptosis, le globe oculaire est projeté en avant et en bas, il pend pour ainsi dire hors de la cavité orbitaire, celle-ci étant sans doute trop étroite pour le contenir.

Le nez est fréquemment posé de biais au milieu de la face (obs. 1, 9, 10) ; sa racine, enfoncée entre les deux globes oculaires saillants, se continue avec la crête médio-frontale, mentionnée plus haut. Sa

pointe est proéminente et sa courbe souvent très accentuée.

La bouche est d'habitude de travers. Le prognathisme est signalé par beaucoup d'auteurs : il intéresse tantôt l'une et tantôt l'autre mâchoire. Mais les anomalies les plus fréquemment observées sont celles de la voûte palatine, du voile du palais et du rebord alvéolaire supérieur.

La voûte palatine est toujours ogivale, très profonde et présente souvent sur la ligne médiane une crête antéro-postérieure plus ou moins prononcée. Ce qui accroît encore la profondeur de la voûte, c'est l'épaisseur extrême du rebord alvéolaire supérieur. Cet épaissement est parfois tel que les parties latérales hypertrophiées de l'arcade dentaire supérieure proéminent en dedans, marchent à la rencontre l'une de l'autre, et ne laissent entre elles qu'une fente très mince antéro-postérieure. Il en résulte alors une malformation très curieuse et qui est bien notée dans les observations 4, 9 et 12.

Dans l'observation 4, la déformation est portée au maximum. Quand on fait ouvrir la bouche du malade, la voûte palatine semble, à première vue, surbaissée, fendue sur la ligne médiane : on a l'aspect d'une gueule de loup. Mais si l'on poursuit l'examen, que l'on introduise une sonde dans cette fente médiane, la sonde pénètre dans une gouttière et rencontre profondément un plan osseux résistant qui n'est autre que la vraie voûte palatine, formant soupente, et

séparée par un faux plancher du reste de la cavité buccale.

Dans les observations 9 et 12, l'hypertrophie du rebord alvéolaire est moins considérable, il n'existe qu'à la région antérieure et délimite au-dessus des incisives un petit diverticule qui communique en arrière avec la voûte palatine très étroite.

Il existe par ailleurs des cas où la voûte palatine est réellement fendue, et la cavité buccale communique avec les fosses nasales. Le voile est alors lui-même fendu. D'autres fois, la luvette est simplement bifide.

L'étroitesse et la hauteur anormale de la voûte palatine entraînent une déformation des fosses nasales et causent des troubles de rhino-pharyngite chronique. Enfin, l'épaississement du rebord alvéolaire supérieur aboutit à de nombreuses anomalies dentaires : les dents sont très irrégulièrement implantées, les incisives tendent à s'opposer l'une à l'autre.

Pour compléter les déformations faciales observées dans l'acrocéphalo-syndactylie, il nous faut encore signaler l'asymétrie fréquente des apophyses mastoïdes et la forme des oreilles. Celles-ci sont très souvent écartées en dehors, mal ourlées, présentent des plis anormaux, ou un lobule adhérent. Mais tous ces stigmates se retrouvent dans beaucoup d'autres affections et n'ont ici rien de caractéristique.

PARAGRAPHE II. — MALFORMATION DES EXTRÉMITÉS

La syndactylie, deuxième symptôme cardinal de la maladie que nous étudions, est d'habitude généralisée aux quatre extrémités et très accentuée. Nous l'examinerons séparément aux mains et aux pieds.

La syndactylie des mains constitue pour le patient une véritable infirmité. Les doigts sont, en effet, presque complètement fusionnés, et leur soudure est souvent plus marquée à leur extrémité. On peut distinguer deux types principaux de difformité :

Dans un premier type (obs. 1, 3, 4, 8, 20), la main est réduite à l'état d'un moignon appendu à l'extrémité du membre supérieur. Tous les doigts sont absolument soudés entre eux, sauf le cinquième dont l'extrémité distale est d'habitude partiellement libre et mobile. Ils forment une masse dont le profil ressemble grossièrement à une tête de chien ou rappelle celui de la « main d'accoucheur ». Sur la face dorsale on remarque parfois des sillons longitudinaux peu accusés, ébauche de séparation des doigts ; et à l'extrémité distale, un ongle unique ou divisé en deux ou trois segments. Vue par sa face palmaire, la main a l'aspect d'une cuiller très creuse dont la cavité est limitée de chaque côté par deux bourrelets longitudinaux qui correspondent aux éminences thénar et hypothénar. La palpation permet de sentir, sous les parties molles, un squelette osseux : on compte d'habitude cinq métacarpiens, auxquels font suite les phalanges ; mais celles-ci sont souvent soudées

entre elles, surtout à leur extrémité distale. Cette main informe est peu mobile.

Dan un deuxième type, qui semble le plus fréquent, les trois doigts du milieu sont fusionnés en une seule masse, le pouce et le petit doigt plus ou moins libres et mobiles. La main semble comme emprisonnée dans un « moufle ». Le pouce est souvent volumineux, élargi en spatule à son extrémité (obs. 6). Tantôt il est parfaitement libre et peut se mettre en opposition avec la masse constituée par la soudure des trois doigts du milieu. Tantôt il est bridé par un pli de peau qui relie sa base à la paume de la main et le maintient en adduction et en flexion plus ou moins marquées. Il est d'habitude facile de reconnaître au palper son squelette, un métacarpien et une ou deux phalanges. Le petit doigt est, lui aussi, fréquemment très mobile, mais son squelette peut être réduit à deux segments osseux. Chacun de ces deux doigts se termine par un ongle d'aspect normal. Quant à la masse centrale constituée par la fusion de l'index, du médius et de l'annulaire, elle porte, à son extrémité distale, un ongle unique, présentant d'habitude deux incisures. La palpation de cette masse permet de constater tantôt l'intégrité du squelette de chaque doigt, tantôt l'irrégularité extrême du rapport des phalanges entre elles et avec les métacarpiens, tantôt leur soudure plus ou moins complète. Cette main à trois doigts est capable d'acquiescer une adresse relative, surtout si le pouce est bien mobile et peut s'opposer aux autres doigts.

Il existe d'autres types de syndactylie des mains, difficiles à classer. Les observations 17 et 23 mentionnent l'atrophie plus ou moins complète du pouce ; l'observation 21, la poly-syndactylie des quatre extrémités. Quel que soit d'ailleurs le type observé, la main est reliée à l'avant-bras par un poignet d'aspect normal.

La syndactylie des pieds affecte un type presque uniforme. Le gros orteil est d'habitude partiellement libre et pourvu d'un ongle propre. Les quatre autres orteils sont soudés et terminés par un ongle unique, plus ou moins festonné. Quand on examine le pied par sa face dorsale, on reconnaît facilement l'ébauche des orteils : ils semblent enserrés dans un bas étroit, de couleur chair. La distinction des orteils est beaucoup moins visible sur la face plantaire : le pied paraît amputé de ses doigts. A la palpation, on reconnaît facilement le squelette du tarse, et l'on constate que les phalanges sont d'habitude soudées les unes aux autres. Quelquefois (obs. 19) on note l'ébauche plus ou moins prononcée d'un sixième orteil.

Les pieds ne présentent d'habitude aucune autre déformation, et sont bien articulés avec les jambes. La voûte plantaire a sa concavité et ses points d'appui normaux. La marche est facile : elle n'est gênée que lorsque la syndactylie intéresse le gros orteil, ce qui est peu fréquent.

Toutefois deux observations signalent la coexistence d'un pied bot varus equin (ob. 5 et 8).

Pour résumer la description de cette syndactylie des quatre extrémités, retenons que, malgré ses types variés, elle affecte presque toujours les parties molles et le squelette. Nous verrons d'ailleurs bientôt, au chapitre de la radiographie, l'importance de ces perturbations osseuses, et les conclusions que l'on peut en tirer.

PARAGRAPHE III. — SYMPTOMES ASSOCIÉS

Quelques auteurs signalent d'autres malformations, associées au syndrome acrocéphalo-syndactylique que nous venons de décrire. Les malades des observations 4, 10 et 23, présentent une ankylose partielle des coudes et des épaules ; celui de l'ob. 9, une ankylose complète des deux coudes, qui maintient l'avant-bras en demi-extension et demi-pronation. Les deux enfants, dont M. Hans Broje Dühl (de Copenhague) nous a communiqué la photographie, ont chacun un double *genū valgum* (obs. 22).

Il existe fréquemment une certaine disproportion de longueur des différents segments du corps entre eux, et particulièrement du tronc par rapport aux membres. Les malformations viscérales semblent rares : l'observation 8 fait seule mention d'une imperforation anale qui fut opérée sans grand succès.

L'examen des différents appareils, chez les malades atteints d'acrocéphalo-syndactylie, a été fait, en général, de façon très incomplète. La plupart des observateurs ne nous donnent, à ce sujet, que de va-

gues renseignements. Ils ne signalent rien d'anormal du côté des appareils digestifs, circulatoire, respiratoire et urinaire. Ils mentionnent, de préférence, les troubles endocriniens, nerveux ou mentaux présentés par leurs malades.

Les troubles endocriniens ont été surtout notés dans les observations récentes. Celle de Coppola (obs. 23) est très complète à ce sujet. Il s'agit d'un sujet de 59 ans qui, outre une acrocéphalo-syndactylie manifeste, a une peau épaisse et sèche, un pannicule adipeux épaissi par endroits, des lipomes sous-claviculaires, un système pileux peu développé, une frigidity sexuelle absolue, un réflexe oculo-cardiaque inversé, etc. ; bref des signes d'insuffisance pluri-glandulaire. Les deux enfants de Hans Brøje Dühl (obs. 22) présentent un syndrome adiposo-génital classique. La malade de Régis (obs. 11) est un type de naine myxoédémateuse idiote.

Parmi les troubles nerveux, il importe de signaler la rareté des convulsions, contrairement à ce que l'on pourrait supposer, de par la forme du crâne, l'aplatissement fréquent des régions pariétales, l'étroitesse apparente de la calotte crânienne. Une seule observation (obs. 19), concernant une petite négresse de 8 ans, mentionne que cette enfant présenta des crises convulsives à 6 et 7 ans.

Les auteurs insistent, au contraire, sur la fréquence des troubles oculaires, liés sans doute à la malformation des cavités orbitaires (obs. 7, 10, 12, 13, 15, 17, 19, 23). Outre l'exophtalmie, le ptosis, le strabis-

me signalés plus haut, il y a, dans certains cas, altération de la papille, constatable à l'ophtalmoscope, et diminution plus ou moins marquée de l'acuité visuelle.

Les fonctions auditives, olfactive, gustative ne sont en général pas troublées. Il n'est pas fait mention, par les auteurs, de troubles des réflexes ou sensitifs, ni de modifications du liquide céphalo-rachidien.

Quant à l'état mental des sujets atteints d'acrocéphalo-syndactylie, il est toujours au-dessous de la normale. L'idiotie complète n'est signalée que dans deux observations, celle de Régis, et celle de de Salterrain (obs. 11 et 19). L'affaiblissement intellectuel semble, en général, dû surtout à un défaut d'éducation première, les malades ayant été considérés, dès leur naissance, comme des phénomènes, et refusés dans les écoles à cause de leur infirmité. Ils ont, en général, un caractère doux et tranquille, ils ne sont pas vicieux. Ils sont susceptibles d'acquérir une certaine instruction.

Il serait intéressant, pour compléter l'examen clinique, de connaître les modifications humorales des malades. Les renseignements manquent ou sont peu concluants. L'examen du sang, la numération des hématies et des leucocytes, l'analyse chimique du sérum ne donnent aucun résultat intéressant. Il en est de même de l'examen des urines. La réaction de Bordet-Wassermann, recherchée dans le sérum sanguin, est tantôt positive et tantôt négative.

L'acrocéphalo-syndactylie est une infirmité com-

patible avec une longue existence, témoin le malade de Coppola qui est âgé de 59 ans et en bonne santé. Ils semble cependant que beaucoup d'individus, atteints de cette curieuse difformité, n'atteignent pas un âge avancé. Quelques-uns même sont morts peu après leur naissance. Mais ils présentaient des lésions graves associées (imperforation anale, division du voile du palais) ou des signes évidents d'hérédo-syphilis. La plupart des malades observés sont des enfants ou de jeunes adultes qui, du fait de leur infirmité, ont un certain déficit organique et psychique. Ce sont des êtres débiles qui peuvent devenir la proie de maladies intercurrentes.

CHAPITRE II

Examen Radiologique. — Anatomie Pathologique

Nous réunissons dans un même chapitre l'examen radiologique et les constatations anatomiques faites à l'autopsie, des individus atteints d'acrocéphalo-syndactylie, tout d'abord parce que ces autopsies sont très rares et toujours incomplètes ; ensuite parce que la radiographie y supplée admirablement et permet de préciser les altérations osseuses toujours importantes de la voûte et surtout de la base du crâne, ainsi que celles des extrémités.

PARAGRAPHE I. — EXAMEN RADIOLOGIQUE

A. Radiographie de la tête

M. Bertolotti (de Turin), qui a étudié avec beaucoup de soin l'oxycéphalie, et proposé de l'appeler une crânio-synostose pathologique, a bien montré

par des examens radiologiques multiples, que les déformations de la voûte crânienne et du massif osseux facial, si faciles à constater par le seul examen clinique, étaient *toujours* accompagnées de lésions osseuses de la base du crâne, principalement de l'apophyse basilaire (basi-occipital) et de la selle turcique.

Il existe de semblables déformations de la base du crâne dans l'acrocéphalo-syndactylie ainsi que le montrent les quelques examens radiologiques que nous avons pu grouper (obs. 10, 12, 17, 18, 19, 21, 23). Ces constatations, ont une importance capitale, car elles cadrent avec les résultats des autopsies, et serviront d'appui sérieux à certaines théories pathogéniques.

L'examen radiologique de la tête, vue en position latérale, donne les résultats les plus intéressants et les plus faciles à interpréter. Il permet d'apprécier, du même coup d'œil, la forme de la voûte crânienne, le profil de la base, la profondeur des orbites et l'aspect du massif osseux facial. Rappelons brièvement le schéma radiologique d'une tête normale, vue de côté. Le profil de la voûte est celui d'un ovoïde assez régulier, allongé dans le sens antéro-postérieur. La base du crâne se dessine suivant une ligne irrégulière où l'on distingue parfaitement d'avant en arrière, d'abord le plancher fronto-ethmoïdal de la fosse cérébrale antérieure, légèrement oblique en bas et en arrière, puis la selle turcique dont la saillie et la forme sont très nettes. La lame quadrilatère du

sphénoïde est parfaitement visible, presque verticale et ferme en arrière la selle turcique. L'orifice de celle-ci mesure en moyenne 10 à 12 millimètres ; il regarde en haut et un peu en arrière. Sa profondeur est d'environ 8 millimètres. Le sinus sphénoïdal apparaît comme une tache claire au-dessous et un peu en avant de la selle turcique. En arrière de la lame quadrilatère du sphénoïde, le rocher, vu de biais, forme une ombre triangulaire qui masque plus ou moins l'apophyse basillaire de l'occipital. Enfin la fosse cérébrale postérieure est en contrebas. Le profil des orbites est peu facile à voir ; le massif osseux facial est souvent un peu flou, mais on y distingue bien les os nasaux, la tache claire du sinus maxillaire, et des arcades dentaires. Il est simple de rechercher sur les épreuves radiographiques quelques-uns des différents diamètres et angles qui intéressent les anthropologistes. M. Bertolotti mesure surtout l'angle sphénoïdal décrit par Welcker et formé par l'intersection de deux lignes, toutes deux partant des apophyses clinoïdes antérieures, l'une allant rejoindre le nasion, l'autre oblique en bas et en arrière, allant rejoindre le bassin. Cet angle chez les sujets normaux est d'environ 134°.

Dans l'acrocéphalo-syndactylie le profil de la voûte est tout à fait caractéristique. On remarque la surélévation extrême du bregma, la direction verticale de l'écaille frontale, l'aplatissement de l'occiput. On note aussi les variations d'épaisseur des différentes portions de la voûte : l'os est surtout aminci dans la

région frontale ; l'ombre, à ce niveau, n'est pas uniforme, mais semé de taches claires qui correspondent aux « impressions digitales » déprimant la table interne de l'os. Ces impressions digitales sont considérées, par la majeure partie des auteurs, comme la conséquence d'une synostose prématurée des sutures sagittale et coronale et de la pression exercée par les circonvolutions cérébrales. Elles augmentent, en effet, avec l'âge, comme l'indique bien l'observation 17. Enfin on remarque, dans certains cas, l'étroitesse ou même l'absence des sinus frontaux.

Le profil de la base est non moins instructif (obs. 10, 17, 23). Il est très nettement raccourci dans le sens antéro-postérieur. Sa direction générale tend à se rapprocher de la verticale. La selle turcique n'a plus sa saillie normale, elle est repoussée en bas et en avant. M. Bertolotti emploie une expression qui fait image, il parle de *lordose basilaire*, causée par l'enfoncement de la selle turcique. Il en résulte que l'orifice de celle-ci regarde franchement en arrière, que le plan passant par les apophyses clinoides antérieures et postérieures n'est plus horizontal, mais très oblique en bas et en arrière, que la lame quadrilatère du sphénoïde est plus ou moins effacée, enfin que l'angle sphénoïdal est presque toujours augmenté.

Il faut encore noter la réduction des fosses cérébrales antérieure et moyenne dans le sens antéro-postérieur ; elles ont, par compensation, une profondeur exagérée, surtout la fosse cérébrale moyenne.

Dans les observations 10 et 23, les auteurs signalent l'élargissement de la selle turcique et deux particularités intéressantes. Boidi-Trotti (obs. 10) fait remarquer entre la lame quadrilatère du sphénoïde et l'apophyse basilaire, une bande claire verticale, qu'il interprète comme un disque cartilagineux interposé entre le basi-occipital et le basi-sphénoïde. Ce cartilage intercalaire indique une suture sphéno-basilaire encore en activité ; ce qui est normal chez l'enfant de 5 ans présentée par l'auteur — Coppola (obs. 23) note que du plancher de la selle turcique (*pavimentum sellae*) très épaissi, part une petite ombre triangulaire oblique en bas et en avant. Il se demande s'il ne s'agit pas là d'un vestige du canal crânio-pharyngien de l'embryon. Aucun des observateurs ne signale, à propos de la déformation et de l'élargissement de la selle turcique, la présence d'une ombre anormale qui permette de soupçonner une tumeur de l'hypophyse.

La radiographie permet encore d'apprécier les modifications du massif osseux facial. Certaines semblent dépendre de la lordose basilaire, de l'enfoncement de la selle turcique, et de la déformation concomitante du sphénoïde en entier. On constate, en effet, que le sinus sphénoïdal est repoussé en avant, tantôt amoindri, tantôt amplifié ; que les cavités orbitaires sont fréquemment raccourcies, et cela par suite d'une disposition anormale des grandes et des petites ailes du sphénoïde, les premières étant projetées en avant, les secondes s'étant redressées et de-

venues presque verticales (obs. 10). Ainsi se trouvent expliqués l'exophtalmie et les troubles de la vision si fréquents chez les individus atteints d'acrocéphalo-syndactylie. Il en est de même des déformations des fosses nasales constatées par la rhinoscopie. Signalons enfin l'épaississement du rebord alvéolaire de la mâchoire supérieure, et l'atrophie fréquente du maxillaire inférieur.

B. Radiographie des extrémités

Les nombreux schémas radiologiques des mains et des pieds, que nous avons examinés, permettent de conclure facilement que la syndactylie est très rarement limitée aux parties molles, que presque toujours elle intéresse le squelette. L'architecture des extrémités est bouleversée de façon si variable qu'il est difficile de décrire un type classique. Il y a non seulement soudure des différents segments osseux entre eux, mais aussi, dans quelques cas, présence d'os surnuméraires qui permettent de conclure à la polydactylie.

Aux mains, les os du carpe sont d'habitude peu modifiés. Les métacarpiens sont le plus souvent distincts les uns des autres, sauf le 4° et le 5° qui sont soudés à leur base. Dans quelques cas, le squelette du pouce est repoussé en dedans, et accolé au deuxième métacarpien. On peut observer une anomalie de nombre des métacarpiens : tantôt ils sont réduits à quatre, tantôt on en compte six.

L'interligne articulaire intermétacarpo-phalan-

gien est presque toujours bien marqué. Mais le squelette des doigts est modifié : les phalanges, phalanges et phalangettes difficiles à distinguer les unes des autres, soit qu'elles soient soudées ensemble, soit qu'il n'ait existé qu'un seul ou deux noyaux osseux primitifs. Ces phalanges anormales sont unies avec leurs voisines soit par leur extrémité, et particulièrement l'extrémité distale, soit sur toute leur étendue. Il n'est pas rare d'observer des ponts osseux transversaux qui soudent un doigt à l'autre. Les soudures osseuses sont surtout marquées aux doigts du milieu, le pouce et le petit doigt ayant d'habitude des altérations squelettiques moins marquées.

Aux pieds, les os du torse offrent peu d'anomalies, mais le métatarse et le squelette des orteils sont profondément troublés. Il existe souvent un métatarsien supplémentaire. Le premier métatarsien est d'habitude très volumineux, et s'articule avec une grosse masse osseuse qui représente les phalanges synostées du gros orteil. Les autres métatarsiens sont souvent soudés les uns avec les autres, soit à leur base, soit sur toute leur étendue. Les phalanges, phalanges et phalangettes se distinguent mal les unes des autres : jamais le squelette des orteils n'est au complet. Les ponts osseux transversaux signalés entre les doigts des mains, existent de même au niveau des orteils.

Les observations 17 et 23 mentionnent encore l'examen radiologique des autres segments du corps, du thorax, des ceintures scapulaire et pelvienne, etc.,

mais ne signalent pas d'anomalies osseuses importantes, associées à celles de la tête et des extrémités.

PARAGRAPHE II. — LÉSIONS CONSTATÉES A L'AUTOPSIE

L'autopsie complète d'un individu atteint d'acrocéphalo-syndactylie n'a jamais été pratiquée. Nous ne pouvons donner, à ce sujet, que les vagues renseignements puisés dans les observations 5, 8 et 15.

L'observation 5 est particulièrement instructive car les constatations faites à l'autopsie du crâne cadrent avec celles que nous donnent l'examen radiologique. Il s'agit de deux nourrissons morts en bas âge. « L'arrêt de développement de la base du crâne est manifeste, les fosses cérébrales sont très réduites dans le sens antéro-postérieur. L'os basi-occipital dans un cas mesure trois millimètres d'épaisseur, dans l'autre il est uni au basi-sphénoïde par une solide union osseuse. Il y a donc une synostose prématurée tout à fait anormale de la base du crâne. L'auteur signale en outre la minceur extrême des os de la voûte, la présence de nombreuses impressions digitales, déprimant la table interne, au niveau du frontal et des deux pariétaux ; l'aspect du cerveau qui était emprisonné dans une boîte crânienne trop étroite, et qui fit hernie, sitôt la dure-mère incisée ; l'aplatissement des circonvolutions cérébrales, l'atrophie du lobe occipital, enfin le volume considérable du foie et de la rate, signes d'hérédosyphilis probable.

Une seule observation (obs. 8) mentionne une anomalie viscérale concomitante : l'imperforation anale. L'inversion des organes n'a jamais été constatée. Les examens histologiques des os manquent. Une seule fois l'hypophyse a été étudiée au microscope (obs. 15) : elle fut trouvée normale.

Enfin les mains et les pieds n'ont pas été disséqués. C'est un oubli regrettable : il eut été intéressant d'étudier les insertions musculaires sur un squelette aussi bouleversé que le montrent les radiographies.

Nous résumerons ainsi ce chapitre d'anatomie pathologique, malheureusement très incomplet. Dans l'acrocéphalo-syndactylie, outre la déformation particulière de la voûte crânienne, il existe constamment une dysostose de la base du crâne, portant surtout sur le sphénoïde et l'apophyse basilaire. Cette dysostose aboutit d'habitude à une lordose basilaire plus ou moins nette et à des malformations de l'orbite et des fosses nasales. La syndactylie des quatre extrémités s'accompagne, dans l'immense majorité des cas, d'altérations squelettiques si marquées qu'il est permis de penser à une anomalie des noyaux d'ossification primitifs.

CHAPITRE III

Diagnostic

Le diagnostic d'acrocéphalo-syndactylie s'impose d'emblée, dans les 23 cas que nous avons étudiés. Les malformations de la tête et des extrémités sont en effet faciles à constater et ne peuvent prêter à confusion. Mais il existe sans doute des cas frustes de cette affection, témoins deux observations que nous avons recueillies à l'hôpital des Enfants-Malades et que nous nous permettons de publier in extenso.

OBSERVATION I

(Personnelle)

Le jeune V... Pierre, âgé de 8 ans $\frac{1}{2}$, est envoyé à la consultation du Dr Apert le 13 octobre 1921. C'est un enfant unique, né de parents bien portants, bien conformés, mais âgés. (Au moment de la naissance, la mère avait 42 ans et le père 53 ans). Il est venu à terme, après une grossesse normale. L'accouchement fut difficile : on dut intervenir au forceps. L'enfant fut nourri au sein

quelques semaines, puis au lait stérilisé. Il mit ses premières dents à 12 mois, marcha vers 22 mois. Il commençait à parler avant un an, mais s'exprima toujours difficilement, jamais il ne put articuler certaines syllabes.

Il est d'intelligence normale et va à l'école où il apprit facilement à lire et à écrire. Il n'eut aucune maladie grave, rien autre chose que la rougeole et la varicelle en 1920.

Il est amené, par sa mère, à l'hôpital, parce qu'il a la parole embarrassée.

Examen : L'enfant est assez grand et mince, de mine éveillée, et parle en nasonnant comme s'il avait une fisure palatine congénitale, ou une paralyse du voile.

1° Il présente une oxycéphalie manifeste : la voûte crânienne est en forme de tour arrondie et surélevée, le front haut et vertical, l'occiput un peu aplati, le sinciput très saillant. Diamètre transverse maximum de la tête, 141 mill. ; diamètre antéro-postérieur, 164 millimètres. L'indice crânien est de 86 et dénote un degré accentué de brachycéphalie.

2° La face est asymétrique, les yeux légèrement exorbités et déviés. Le strabisme et la myopie sont très accentués.

3° A l'examen de la bouche, on constate que la voûte palatine est très ogivale et porte une crête médiane assez accusée ; mais surtout que le voile du palais est très court, vertical, séparé de la paroi postérieure du pharynx par un espace très large. Il ne porte pas trace de tissu cicatriciel, il a conservé tous ses mouvements. Il y a insuffisance vélo-palatine congénitale. Cette malformation entraîne le nasonnement, la mauvaise élocution de l'enfant, mais aucun trouble de la déglutition, du moins à l'heure actuelle. Les dents sont mal implantées, plusieurs cariées, les incisives légèrement crénelées.

4° Les extrémités présentent quelques anomalies qui demandent à être recherchées. Aux mains, peu de chose, sauf la camptodactylie de l'auriculaire gauche. Aux pieds, les orteils présentent un léger degré de palmature, lorsqu'on les écarte les uns des autres, les plis cutanés interdigitaux sont plus marqués que normalement. Un sillon plantaire profond prolonge le 1^{er} espace interdigital. On remarque de plus au fond de cet espace la présence d'une saillie cutanée, arrondie et mollassse qui semble l'ébauche grossière d'un sixième doigt. De chaque côté, le 3^e orteil est atrophié, le 2^e est atteint de camptodactylie. Les 2^e et 3^e orteils du pied gauche n'ont pas d'ongles.

5° Il faut encore signaler l'absence d'appendice xyphoïde, un certain degré d'ectopie testiculaire. L'état général est satisfaisant. La réaction de Bordet-Wassermann fut trouvée négative dans le sérum sanguin.

6° La radiographie de la tête confirme la forme spéciale de la voûte crânienne, la surélévation extrême du sinuiput. Le frontal est parsemé d'impressions digitales. Le profil de la base est difficile à voir : la fosse cérébrale antérieure n'est pas raccourcie, la selle turcique semble normale. Le massif osseux facial est réduit par rapport au volume considérable du crâne.

La radiographie des mains ne montre aucune anomalie osseuse. Celle des pieds décèle l'absence de phalange aux 2^e et 3^e orteils du pied gauche, mais pas de soudures osseuses (1).

OBSERVATION II

P... Violette, âgée de 18 mois, est soignée dans le service du Professeur Broca, salle Baudelocque, lit n° 10, en

(1) Cet enfant fut présenté par M. Apert et nous-même à la séance de la Société de Pédiatrie, du 17 janvier 1922. Nous mettions surtout en valeur son insuffisance palatine congénitale, en raison de l'extrême rareté de cette affection.

décembre, 1921, pour une luxation congénitale de la hanche gauche.

Elle est née à terme de parents bien portants. Elle est de constitution vigoureuse, paraît en excellente santé, et présente une adiposité assez marquée. Sa taille est normale. Ses membres sont bien développés sauf aux extrémités. Il faut cependant noter que les bras sont plus courts que les avant-bras, ce qui peut faire penser à l'achondroplasie.

Les malformations des extrémités sont faciles à constater. Aux deux mains, le pouce est maintenu en adduction par une bride cutanée tendue de la partie moyenne de la phalange à l'éminence thénar. Il est nettement raccourci : la base de la phalange est comme invaginée dans l'éminence thénar. Celle-ci est un peu aplatie et ses muscles semblent légèrement atrophiés. Les doigts sont allongés en fuseau, aplatis en spatule à leur extrémité qui est recouverte d'un ongle normal. Ils sont libres les uns par rapport aux autres ; mais les trois doigts du milieu sont maintenus en légère flexion par une bride cutanée tendue de la paume de la main à la pulpe de chacun de ces doigts. Malgré cette bride, ceux-ci conservent une grande mobilité. Les doigts de la main gauche sont tous inclinés latéralement vers le bord cubital du membre. A la palpation, on sent bien le relief des métacarpiens et des phalanges.

Les pieds sont courts, les 2^e et 3^e orteils soudés à leur base, libres à leur extrémité.

La tête de l'enfant est arrondie, la voûte crânienne élargie dans le sens transversal, le sinciput aplati, le front très bombé. De la racine du nez, part une crête mousse, médiane, assez large qui monte verticalement et se perd dans le cuir chevelu. La fontanelle antérieure est fermée.

Au niveau de la face, on note un peu d'aplatissement de la racine du nez, le prognathisme de la mâchoire su-

péricure, l'atrophie du maxillaire inférieur. La voûte palatine est très ogivale, les rebords alvéolaires du maxillaire supérieur sont considérablement épaissis, ce qui fait paraître la voûte encore plus profonde. Les dents sont bien placées. Le voile est normal.

L'enfant présente, outre ces déformations, une luxation congénitale de la hanche gauche, qui est actuellement réduite. Un appareil plâtré maintient le membre en bonne position.

La radiographie de la tête montre l'effacement de la selle turcique sur le profil de la base. Celle des extrémités ne montre aucune anomalie osseuse : la syndactylie des 2^e et 3^e orteils est réduite aux parties molles. (1).

Voilà donc deux observations, l'une où l'aspect de la tête est caractéristique, l'oxycéphalie évidente, mais les déformations des extrémités sont réduites, la syndactylie minime, remplacée par l'atrophie de certains orteils, c'est-à-dire un léger degré d'ectrodactylie ; l'autre où la tête est peu déformée, la syndactylie partielle, mais très nette.

La coexistence de ces malformations de la tête et des extrémités nous a frappés, et c'est pourquoi nous n'hésitons pas à considérer ces deux cas comme des formes frustes d'acrocéphalo-syndactylie. Nous nous demandons même si ces formes frustes ne sont pas plus nombreuses, s'il n'y aurait pas lieu, d'une part d'observer avec soin la conformation de la tête des individus présentant une syndactylie congénitale et symétrique, de rechercher sur les radiogra-

(1) Ces deux observations sont à rapprocher des deux cas publiés par MM. Jewesbury et Spence, dans les *Proceedings of the Royal Soc. of Medicine* (Londres, avril 1921), et analysés dans le numéro de mars 1922 des *Archives des Maladies des Enfants*.

phies les altérations de profil de la base du crâne ; et d'autre part, de noter les déformations même légères des extrémités, chez les sujets atteints d'oxycéphalie. Peut-être trouverait-on de nouveaux cas frustes de cette curieuse maladie.

Quoiqu'il en soit, ce n'est que dans ces formes atténuées que le diagnostic est discutable. Quand la malformation de la tête prédomine, on pense seulement à l'oxycéphalie. Ce mot très vague qui signifie « tête pointue » englobe, en réalité, une foule d'aspects différents du crâne et de la face. Il est même, à l'heure actuelle, dévié de son sens primitif. M. Bertolotti désigne sous ce nom toutes les malformations du crâne, liées à une synostose pathologique des sutures de la voûte et de la base. Ainsi se trouvent réunies l'acrocéphalie, la trigonocéphalie, la scaphocéphalie, l'iprocéphalie, etc., tous noms qui ne sont que de simples étiquettes anthropologiques. Il serait superflu de leur accorder une grande valeur, à propos du diagnostic.

La malformation de la tête, et surtout de la voûte crânienne, dans l'acrocéphalo-syndactylie, peut être encore confondue avec d'autres affections. Chez le nourrisson, l'augmentation de volume de la calotte crânienne, l'élargissement extrême de la fontanelle antérieure et de la suture sagittale font penser à l'hydrocéphalie et à la syphilis héréditaire. En réalité, il y a très rarement hydrocéphalie associée. Quant à l'hypothèse d'hérédo-syphilis, nous la discuterons dans le chapitre suivant.

Chez l'enfant et l'adulte, la forme du crâne, l'asy-

métric faciale, l'exophtalmie, le strabisme, la déviation et la courbe du nez, pourront éveiller l'idée soit de la dysostose crânio-faciale héréditaire, décrite par M. Crouzon, soit de la dysostose cléido-crânienne de Pierre Marie. Mais il suffira d'examiner les extrémités et les clavicules pour écarter ces deux maladies et orienter le diagnôstic du bon côté.

Quand, au contraire, les malformations des mains et des pieds prédominent, il sera facile de distinguer la syndactylie congénitale des autres difformités acquises ou congénitales. On éliminera vite les mains ou les pieds bots. En effet, dans l'acrocéphalosyndactylie, il n'y a jamais déviation de l'axe de la main ou du pied, par rapport à celui de l'avant-bras ou de la jambe. On ne confondra pas la syndactylie avec une amputation congénitale des doigts ou des orteils : dans les observations recueillies, nous n'avons jamais trouvé trace de sillons d'amputation, au niveau des mains et des pieds et il n'a jamais été fait mention de brides amniotiques ayant entraîné la section d'un ou de plusieurs doigts.

Un diagnostic sera à discuter : celui d'ectrodactylie partielle d'un ou de plusieurs doigts. La radiographie montre souvent l'absence de métacarpiens ou de métatarsiens, et de phalanges. Il est souvent même difficile de séparer, sur certains clichés, des segments osseux digitaux : on trouve une seule masse pour le squelette du gros orteil, des os informes pour celui des doigts du milieu... Il y a donc, maintes fois, arrêt de développement : l'ectrodactylie est

associée à la syndactylie. Dans d'autres cas, il y a, au contraire, polydactylie surajoutée. Certaines observations mentionnent également l'hypertrophie d'un doigt, surtout de l'auriculaire, ce qui indique un certain degré de macrodactylie. On le voit, les difformités des extrémités sont complexes : outre la soudure des doigts, il y a atrophie et bouleversement du squelette osseux.

— Il reste à classer l'acrocéphalo-syndactylie dans un chapitre de la pathologie humaine. Les cas isolés ont été tout d'abord considérés comme de simples curiosités et mis au rang des monstruosité, de la tératologie. Mais les rares autopsies et surtout la radiographie ont montré l'importance des lésions osseuses de la voûte et de la base du crâne, ainsi que des extrémités. L'acrocéphalo-syndactylie se range donc d'elle-même dans le cadre des dystrophies osseuses congénitales. L'achondroplasie occupe là une place prépondérante : c'est la dystrophie systématisée des os d'origine enchondrale. Il en est de même de la dysplasie périostale. Ces deux maladies frappent la plus grande partie du squelette. A côté de ces formes généralisées, il existe des formes localisées où la dysostose est limitée à certaines portions du squelette. Citons la dysostose cléido-crânienne qui intéresse les os dits de membrane ; la dysostose crânio-faciale de M. Crouzon ; les différentes aplasies squelettiques des membres ; enfin l'oxycéphalie, prise dans son sens le plus large. L'acrocéphalo-syndactylie prend sa place dans ce chapitre des dystrophies

osseuses congénitales localisées. Certains auteurs même à la suite de M. Bertolotti, font de la dysostose crânienne la principale lésion de la maladie et proposent de remplacer le nom très expressif d'acrocéphalo-syndactylie, inventé par M. Apert, par celui plus scientifique à leur avis, mais moins précis, de dysostose crânienne congénitale avec syndactylie des quatre extrémités.

CHAPITRE IV

Pathogénie

La pathogénie de l'acrocéphalo-syndactylie est obscure. L'anatomie pathologique, même éclairée par la radiographie, est très incomplète : tout au plus peut-on conclure à une dysostose basi-crânienne, à la synostose prématurée de certaines sutures crâniennes et à un trouble de développement du squelette des extrémités. Mais les contrôles d'autopsie sont insuffisants.

L'étiologie n'apporte pas non plus de grands renseignements. Il faut toutefois noter un fait important : c'est que l'acrocéphalo-syndactylie ne semble pas héréditaire. Dans toutes les observations que nous avons recueillies, jamais nous n'avons trouvé que les ascendants aient présenté des malformations de la tête ou des extrémités. Les individus atteints de cette difformité sont, dans leur famille, des types isolés : leurs parents, leurs oncles ou tantes, leurs frères ou sœurs sont bien conformés.

Est-ce à dire que l'hérédité ne joue aucun rôle, et que l'on ne puisse incriminer des tares organiques des parents ou des grands-parents, comme cause de cette maladie ? La syphilis héréditaire semble évidente dans certains cas (obs. 5, 7, 8, 12). Elle peut, d'autres fois, être soupçonnée en raison des nombreux stigmates de dégénérescence que présentent les sujets. Mais la réaction de Bordet-Wassermann est tantôt positive et tantôt négative. On retrouve, par ailleurs, dans l'histoire des parents, l'alcoolisme, la tuberculose, des affections nerveuses. La mère de ces être infirmes et difformes est quelquefois une multipare âgée et fatiguée, ou bien elle a subi, durant sa grossesse, des émotions, un traumatisme ; l'accouchement a pu être prématuré. Bref l'étiologie est banale, et ne diffère pas de celles des autres malformations congénitales.

Nous ne pouvons donc guère expliquer les troubles de l'acrocéphalo-syndactylie que par des théories qui sont loin d'être démontrées, et restent de simples hypothèses. Nous les énumérerons les unes après les autres.

I. — Certains auteurs objectent que l'acrocéphalo-syndactylie ne mérite pas son nom, qu'il n'y a là qu'une simple et curieuse coïncidence entre les malformations de la tête et celles des extrémités. Cette objection pourrait avoir quelque valeur, si les cas étaient isolés. Mais la réunion de ces 23 observations, puisées à des sources différentes, dans divers pays,

les renseignements précieux fournis par la radiographie, particulièrement l'arrêt du développement de la base du crâne, l'affaissement de la selle turcique, sont des arguments suffisants pour faire de l'acrocéphalo-syndactylie une affection spéciale.

D'autres auteurs vont jusqu'à invoquer la théorie de *l'atavisme*, de l'hérédité de race, d'un simple retour à l'état ancestral, comme si les malformations observées chez ces malades reproduisaient, de manière plus ou moins fruste, les caractères observés jadis dans une race à jamais disparue. Il est piquant d'adapter le darwinisme à cette affection particulière. Sans doute les malformations de la tête pourraient être ainsi expliquées. Il suffit de visiter la galerie d'anthropologie au Muséum, pour retrouver des crânes semblables à ceux qui nous intéressent. Mais comment expliquer la syndactylie, toujours associée à l'acrocéphalie ? Où retrouverait-on cette race d'infirmes ? Faudrait-il remonter en deçà de l'espèce humaine, et prétendre, avec un excès d'imagination, que cette difformité des mains et des pieds rappelle les extrémités d'un animal ? Or la syndactylie ne répond à aucun type précis. La polydactylie lui est fréquemment associée, les soudures osseuses sont très variables... Bref, la théorie de l'atavisme est impossible à soutenir.

Nous ne faisons que mentionner la théorie de *l'imprégnation* maternelle, d'après laquelle la mère aurait eu, durant sa grossesse, une violente émotion, aurait été frappée par la vue d'un monstre, d'un in-

firme, etc., et aurait accouché d'une enfant présentant les mêmes déformations. Sans nier l'influence évidente du moral sur le physique, il n'en est pas moins certain que cette théorie de l'imprégnation ne montre nullement le mécanisme de la déformation de la tête et des extrémités.

II. — Une autre théorie cherche à expliquer séparément l'acrocéphalie et la syndactylie. La première serait la conséquence d'une *synostose prématurée* des sutures crâniennes et particulièrement de la base. La seconde serait causée par des *malformations concomitantes de l'amnios*. Développons chacune de ces théories.

Celle de la *synostose prématurée* des sutures crâniennes a été soutenue pour la première fois par Virchow, en 1851, à propos des différentes malformations congénitales de la tête. Après lui Lucæ, Welcker, de Baër, Bernard Davis, étudièrent cette question. Récemment, M. Bertolotti en Italie, MM. Edwards, A. Park et Grover, F. Powers, en Amérique, lui consacrèrent plusieurs travaux, et suppléèrent au manque d'autopsies par de nombreux examens radiologiques de crânes acrocéphales.

Mais avant d'étudier la synostose pathologique des sutures, il est bon de rappeler brièvement comment s'effectue, chez les individus normaux, la soudure des différentes portions osseuses de la voûte et de la base du crâne. On sait que la boîte crânienne se moule sur l'encéphale dont il épouse la forme ; qu'il exis-

te dès le premier mois de la vie embryonnaire une capsule membraneuse enveloppant les vésicules cérébrales, et à laquelle on peut distinguer 2 portions : un segment chordal ou postérieur qui correspond à la base du crâne ; un segment préchordal qui enveloppe la vésicule cérébrale antérieure et correspond à la voûte crânienne. Vers le deuxième mois de la vie fœtale la partie chordale ou basale du crâne membraneux devient cartilagineuse : deux noyaux principaux apparaissent, la plaque basilaire en arrière, la plaque ethmoïdale en avant. Entre les deux s'invagine la poche hypophysaire ; latéralement les capsules orbitaire et otique s'encroûtent de cartilage. Des noyaux d'ossification apparaissent vite dans cette masse cartilagineuse. Nous retiendrons spécialement le basi-occipital, future apophyse basilaire, le basi-post-sphénoïde et le basi-présphénoïde, ces deux os contribuant à former le sphénoïde. La portion préchordale du crâne membraneux ne devient pas cartilagineuse, sauf dans ses portions latérales. Plusieurs points d'ossification apparaissent directement dans cette membrane : les deux portions du frontal, les pariétaux, l'écaille des temporaux et celle de l'occipital.

A la naissance, tous ces différents points osseux ne sont pas encore soudés, sauf les basi-post sphénoïde et basi présphénoïde. Le sphénoïde ainsi constitué reste séparé de l'apophyse basilaire par une suture cartilagineuse qui s'ossifie d'habitude vers l'âge de 6 ou 7 ans. Les os de la voûte sont séparés les uns des

autres par les sutures et fontanelles qu'il serait superflu de décrire ici. Les fontanelles se ferment les unes après les autres, la bregmatique reste ouverte jusque vers l'âge de 18 mois. Les sutures se rétrécissent, mais toutes (sauf la suture métopique qui s'ossifie peu après la naissance) restent membraneuses jusqu'à l'âge adulte. Elles jouent vis-à-vis des os du crâne le rôle des cartilages épiphysaires, à l'égard des os longs, et permettant ainsi à l'encéphale de se développer dans tous les sens. La synostose des sutures est ainsi toujours tardive, chez l'individu normal, et se fait à l'âge adulte.

Mais supposons une synostose prématurée de toutes les sutures crâniennes. Il en résulte la microcéphalie, l'impossibilité pour l'encéphale de s'accroître dans cette boîte osseuse rétrécie et des troubles graves qui peuvent aller jusqu'à l'idiotie. Supposons maintenant des synostoses localisées à telle ou telle suture : elles modifieront la forme du crâne, obligeant l'encéphale et son enveloppe osseuse à se développer d'une façon irrégulière. Virchow avait, à ce propos, formulé deux lois : 1° La croissance des os du crâne soudés entre eux par une ossification précoce, s'arrête dans une direction perpendiculaire à la suture ossifiée. 2° La compensation se fait en sens inverse de l'axe du rétrécissement et cela grâce à la poussée cérébrale qui exagère ses effets au niveau des points où elle ne rencontre pas de résistance. Ces lois ont été discutées par Gudden, Pomérol, Davis et Bro-

ca et n'ont plus guère maintenant qu'un intérêt historique.

C'est par ces synostoses précoces localisées que l'on peut expliquer ces malformations crâniennes constatées dès la naissance ou chez l'adulte, et dont les principales sont : la scaphocéphalie, la trigonocéphalie, l'ipocéphalie, enfin l'acrocéphalie. Dans l'acrocéphalo-syndactylie, qui nous intéresse, la forme spéciale de la tête que l'on observe déjà chez le nouveau-né, et qui devient plus tard si caractéristique, serait due à la synostose prématurée des sutures de la base du crâne et de la suture lambdoïde. L'encéphale étant alors forcé de se développer en haut et en avant, il en résulte l'aspect spécial du crâne : dès la naissance sa forme en tour, l'aplatissement de l'occipital, l'élargissement extrême de la suture sagittale, de la grande fontanelle et de la suture métopique. Plus tard, l'ossification vicieuse de la suture métopique aboutit à la formation de cette crête verticale et médiane qui orne si curieusement le front de certains malades.

Que penser de cette théorie de la synostose prématurée ? Les autopsies de Wheaton (obs. 5), semblent la vérifier. Cet auteur a trouvé en effet, chez deux nourrissons, la base du crâne considérablement atrophiée. Dans un cas l'apophyse basilaire était synostosée : chose tout à fait anormale. Mais les examens radiologiques de la base du crâne, faits par les auteurs italiens et américains, ne semblent pas confirmer cette synostose prématurée. Dans l'obser-

vation de MM. Bertolotti et Boidi-Trotti, qui concerne une fillette de 6 ans, il est même signalé une bande claire séparant l'ombre du sphénoïde de celle du baso-occipital et qui correspond sans doute à la suture cartilagineuse existant encore normalement à cet âge. Quant aux sutures de la voûte elles paraissent anormalement soudées dans l'observation de Davis (obs. 12) concernant une fillette de 3 ans $\frac{1}{2}$. Les nombreuses empreintes digitales, signalées sur plusieurs radiographies, au niveau du frontal, du pariétal, quelquefois de l'occipital, sont un argument de plus en faveur de ces synostoses prématurées : elles sont dues, en effet, à la pression des circonvolutions cérébrales tassées dans une cavité crânienne trop étroite. Mais il est difficile d'affirmer que ces synostoses existent toujours et conditionnent la déformation du crâne. Le mieux serait d'avouer notre ignorance et de nous borner à constater ce que montrent bien les autopsies et la radiographie : l'étroitesse congénitale de la base du crâne, l'affaissement de son profil, la lordose basilaire, jointe à la forme particulière de la voûte. Disons seulement qu'en ces différents points il y a *dysostose*.

Quant à la malformation des quatre extrémités qui existe dans l'acro-céphalo-syndactylie, Wheaton et M. Apert ont proposé, pour l'expliquer, la théorie de la *compression amniotique*. On connaît de longue date nombre de déformations congénitales qui sont dues à un excès ou un défaut de liquide amniotique, ou bien à des brides reliant le fœtus aux membranes, en-

serrant tout ou partie d'un membre et causant l'amputation ou l'atrophie plus ou moins complète de celui-ci. Cruveilhier a étudié ces anomalies, et Dareste, par ses curieuses expériences sur les œufs de poule, a bien montré le rôle de la compression dans la genèse des difformités congénitales et des monstruosités. On peut concevoir, dans l'affection que nous étudions, que par un défaut de liquide amniotique, les membranes emprisonnent le corps du fœtus, compriment les extrémités repliées contre le tronc, et causent ainsi leur arrêt de développement. De même, l'hydramnios et la compression du fœtus par cet excès de liquide expliquerait, dans certains cas, les malformations des extrémités. L'hypothèse de brides amniotiques serait encore plus facile à imaginer elles empêchent le développement des mains et des pieds. Certains auteurs vont plus loin, et veulent que la déformation de la tête, aussi bien que celle des extrémités, dépende de cette seule compression amniotique. Ainsi l'acrocéphalo-syndactylie serait due à une maladie de l'amnios, cette maladie relevant, dans l'immense majorité des cas, de l'hérédo-syphilis, comme le prouvent les nombreux stigmates de dégénérescence que l'on trouve chez certains sujets. D'ailleurs la synostose prématurée des sutures crâniennes, quand elle existe, l'arrêt de développement de la base du crâne, la déformation extrême de la voûte palatine, l'implantation défectueuse des dents, etc..., tout cela ne peut-il se considérer comme la manifestation d'un rachitisme congénital dont la nature est presque toujours syphilitique ?

Cette théorie de la *compression amniotique* est, malgré tous ces arguments, difficile à soutenir. Comment concevoir, en effet, une pression uniforme des membranes sur les mains et les pieds, ou des brides amniotiques symétriques enserrant les quatre extrémités ? A part les déformations de la tête, des mains et des pieds, les sujets ont un corps à peu près normal : on ne retrouve jamais sur le thorax ces dépressions qui ont été signalées par M. Apert et M. Fumarola, et qui sont l'empreinte des mains collées au thorax durant la vie intra-utérine. D'autre part, ni les mains, ni les pieds ne portent trace de sillons profonds, formés par les brides amniotiques. Sans doute, la syndactylie est presque toujours compliquée d'ectrodactylie : il y a arrêt de développement manifeste des extrémités ; mais jamais la déformation des mains ou des pieds ne donne l'aspect d'une amputation congénitale.

III. Il faut donc abandonner toutes ces théories qui n'expliquent pas cette association curieuse de l'acrocéphalie et de la syndactylie. Il n'y a pas là qu'une simple coïncidence entre la dysostose de la base du crâne qui entraîne la déformation si particulière de la voûte et l'arrêt de développement des extrémités. Serait-il donc possible d'expliquer l'une par l'autre ? Babès a édifié une théorie très séduisante, *celle du centre trophique basi-crânien*. Après avoir étudié beaucoup de monstruosité et d'anomalies congénitales, il en est arrivé à cette conclusion que tous les

monstres portant des anomalies identiques à leurs quatre extrémités (qu'il s'agisse d'hexadactylie, d'ectrodactylie, de perochirie, etc.), sont en même temps porteurs d'une anomalie de la face : bec de lièvre, fissure palatine, etc. « Un examen attentif de ces malformations faciales, écrit-il, permet de constater qu'elles ne sont souvent qu'une conséquence de lésions fœtales de la base du crâne, inflammatoires, spécifiques ou traumatiques. La lésion principale semble siéger au niveau de l'os sphénoïde et de la glande pituitaire que j'ai trouvée mal développée, kystique ou même absente. Je pense, en conséquence, qu'il existe en cette région un centre particulier en rapport intime avec les quatre extrémités et dont le dérangement dans une époque embryonnaire détermine une transformation dans le sens d'un excès, d'un défaut ou d'une modification, pouvant leur donner certains caractères d'une autre race ou d'une autre espèce ». C'est ce centre que Babés appelle le centre trophique ou basi-crânien.

Les autopsies et surtout les examens radologiques apportent un sérieux appui à cette théorie de Babés. Le profil de la base du crâne est en effet toujours modifié, la selle turcique n'a plus son aspect normal, il y a une tendance plus ou moins marquée à la lordose basilaire. L'enfoncement de la base entraîne non seulement la déformation de la voûte crânienne, mais encore du massif osseux facial. Par quel mystère cette dysostose basi-crânienne influe-t-elle sur les extrémités ? Quel est donc ce fameux centre trophi-

que dont parle Babés ? Et de quel pouvoir est-il investi ?

IV. La théorie de Babés suggère une hypothèse : celle d'un trouble embryonnaire de l'hypophyse causant les malformations des extrémités et du crâne. Cette hypothèse a déjà été envisagée. MM. Variot et Bouquier, à propos de l'observation qu'ils ont publiée en 1919 et qui concerne une enfant de 15 mois, atteinte de dysostose crânienne congénitale avec poly-syndactylie, n'hésitent pas à écrire : « Il semble incontestable que la polysyndactylie est une conséquence immédiate d'un trouble profond de la région de la base du crâne, spécialement de celle de la selle turcique, et même de l'hypophyse ».

Voilà donc posé, à propos de l'acro céphalo-syndactylie, le problème du rôle des glandes endocrines durant la vie intra-utérine. Parhon s'est beaucoup intéressé à cette question, il présume que les glandes endocrines interviennent dans la morphogénèse de l'embryon ; mais il reconnaît lui-même que ce qu'il avance est bien difficile à prouver.

On nous objectera qu'il serait curieux qu'un embryon de glande pût avoir quelque action. Pour admettre qu'un trouble quelconque de l'hypophyse soit la cause de la malformation de la tête et des extrémités, il faut en effet remonter à la vie embryonnaire. La syndactylie des mains, presque toujours compliquée de troubles profonds du squelette, montre qu'il y a eu arrêt de développement précoce et

probablement anomalie des noyaux primitifs d'ossification. Or, on sait que les mains et les pieds se forment très tôt et qu'au 2^e mois de la vie embryonnaire les membres ont déjà leur forme quasi définitive.

Comment la glande pituitaire ou plutôt l'ébauche de cette glande pourrait-elle, à cette époque, influencer sur l'acrométagénèse de l'embryon ?

L'objection est sérieuse, mais on peut y répondre par les arguments suivants. Si le rôle des glandes à sécrétion interne dans la vie intra-utérine est mal connu et encore plus difficile à étudier, il existe cependant des cas où l'absence totale ou partielle de telle ou telle glande, coïncide avec une monstruosité ou une modification profonde de la constitution du fœtus. Ainsi l'autopsie des monstres anencéphales montre l'absence totale des capsules surrénales. Et les enfants atteints de myxœdème congénital naissent avec des troubles trophiques nombreux dont l'origine remonte très loin dans la vie intra-utérine : ils ont un crâne déformé, le front très bas, la langue volumineuse, la peau épaissie. Tous ces signes indiquent un stade avancé d'une maladie fœtale.

Nous pouvons encore appuyer la théorie de l'origine hypophysaire de l'acrocéphalo-syndactylie sur les faits suivants. La glande pituitaire apparaît très tôt chez l'embryon, avant le 2^e mois, sous la forme d'un prolongement ectodermique émané de la fossette buccale, et qui s'insinue entre les deux trabécules crâniens de Rathke. Elle est contemporaine du

crâne cartilagineux et de l'ébauche des extrémités : celles-ci, à cette période, ont émis leurs bourgeons digitaux qui restent encore unis par des palmatures. On peut donc dire que l'hypophyse est déjà formée avant la période d'ossification du crâne et des extrémités. Plus tard, quand la base du crâne s'ossifie, cette glande est logée dans la selle turcique formée par la fusion des deux noyaux principaux du sphénoïde, et se trouve en rapport avec un prolongement de l'encéphale qui constitue le lobe postérieur de l'hypophyse de l'adulte. Il est permis, de ces faits embryonnaires, de conclure au rôle possible de cette glande dans l'acrométagénèse.

On connaît, d'autre part, chez l'adolescent et chez l'adulte, une maladie dans laquelle des déformations remarquables de la tête et des extrémités sont causées par une lésion du lobe antérieur de l'hypophyse. Nous voulons parler de l'acromégalie. Ici, une tumeur de la glande pituitaire entraîne des troubles profonds du squelette facial et de la base du crâne et un excès de développement des mains et des pieds. Cette distribution topographique de symptômes, presque identique dans l'acromégalie et l'acrocéphalo-syndactylie est un argument de plus en faveur du rôle de l'hypophyse dans cette dernière affection.

Cette théorie hypophysaire est donc soutenable, mais elle est loin d'être démontrée. Les observations manquent, les autopsies ne renseignent nullement sur l'aspect de l'hypophyse. Une seule observation

(n° 15) fait mention de l'examen histologique de cette glande qui fut trouvée normale ! Ainsi notre théorie semble démolie d'un seul coup. Mais on sait qu'il ne faut pas conclure trop vite à l'état normal d'un organe par son seul examen anatomique et qu'à côté des lésions visibles, il existe des troubles fonctionnels que le microscope lui-même ne peut mettre en valeur.

V. Il reste à connaître la cause primordiale de l'acrocéphalo-yndactylie, l'origine de cette dysostose du crâne et des extrémités, ou, si l'on admet cette dernière hypothèse, la nature de ce trouble hypophysaire : arrêt de développement ou maladie. Nous avons vu que dans plusieurs cas l'hérédo-syphilis est incontestable : il est alors possible de concevoir des lésions osseuses spécifiques, ou une sclérose primitive de l'hypophyse. Mais dans beaucoup d'autres cas, la syphilis est douteuse, l'étiologie obscure, la maladie causale impossible à préciser. Il nous faut avouer notre ignorance, comme d'ailleurs en présence de nombre d'affections congénitales.

CHAPITRE VI

Traitement

Ce chapitre sera très court. L'acrocéphalo-syndactylie est une affection congénitale : les déformations de la tête et des extrémités sont la conséquence d'un arrêt ou d'un trouble de développement sur lequel nous ne pouvons agir.

On sera tenté de corriger la syndactylie des mains par une intervention chirurgicale. Mais on se heurtera à de grandes difficultés, en raison du bouleversement presque constant du squelette. Il faudra rechercher moins la correction esthétique de l'infirmité que l'adaptation de cette main plus ou moins informe à des besognes usuelles. On tâchera surtout de donner au pouce ses mouvements d'opposition et de flexion. Les résultats opératoires seront souvent défectueux.

Il est inutile de vouloir remédier à la syndactylie des pieds qui d'habitude ne gêne pas la marche.

Quand l'hérédosyphilis sera prononcée ou même

soupçonnée, un traitement mercuriel, arsenical ou mixte sera indiqué. Il aura souvent une heureuse influence sur les troubles concomitants et sur l'état général des sujets.

Même si l'on n'admet pas l'origine hypophysaire de l'acrocéphalo-syndactylie, il faut se rappeler que les individus atteints de cette difformité présentent souvent à la puberté ou à l'âge adulte des troubles d'insuffisance hypophysaire, témoins les malades de Hans Brøje Dühl et de Coppola (obs. 22 et 23) qui réalisent le syndrome adiposo-génital. En conséquence, un traitement opothérapique doit être institué. On utilisera soit l'extrait hypophysaire seul, soit des extraits glandulaires associés ou alternés.

Observations

Le lecteur trouvera ci-dessous vingt-trois observations d'acrocéphalo-syndactylie, qui sont classées en ordre chronologique et pour la plupart résumées.

Les références sont notées au début de chacune de ces observations et précisées à nouveau dans l'index bibliographique qui fait suite à ce chapitre.

OBSERVATION I

VOISIN. *Leçons cliniques sur les maladies nerveuses*, édition de 1883. Observation 138.

C..., âgé de 8 ans, entre à Bicêtre en 1865.

Antécédents : père tuberculeux, mère bien portante. 3 autres enfants bien constitués.

Etat actuel : Physionomie étrange, de travers. Yeux très saillants, placés suivant une courbe à convexité supérieure et séparés l'un de l'autre de 38 millim. à partir de leur angle interne. Les arcades sourcilières, ainsi que la région temporale sont aplaties, les arcades zygomatiques sont saillantes. Les oreilles épaisses, écartées de la tête. La peau du nez est rouge : cet appendice est incliné à gauche, la cloison offre une résistance qui ferait penser à l'ossification de ce cartilage. La bouche est de travers, la commissure droite distante de 1/4 millim. de

la ligne médiane, la gauche de deux millim. Les dents sont mal plantées et cariées, la voûte palatine profonde.

Le front présente une sorte de crête verticale se prolongeant jusqu'à 4 cent. $\frac{1}{2}$ au-delà de la racine des cheveux. La région occipitale ne présente aucune saillie, elle se prolonge en ligne droite avec la colonne vertébrale.

Les pieds et les mains sont palmés, les ongles des 3^e et 4^e doigts des pieds sont soudés, les autres distincts.

Tous les doigts des mains sont soudés, les 5^{es} doigts seulement séparés sur une longueur égale à la phalange. Trois ongles à chaque main, un pour le pouce, un pour les doigts 2, 3, 4, un pour le cinquième doigt.

Le reste du corps est bien conformé. L'enfant a appris à parler comme les autres enfants, fait bien les commissions, ne se perd pas dans la rue, se sert de ses moignons pour manger. On l'a refusé dans les écoles à cause de ses difformités. Il ne sait ni lire ni compter.

OBSERVATION II

TROQUART. *Communication à la Société de Médecine et de Chirurgie de Bordeaux, 1886*

Enfant atteint de syndactylie des mains et des pieds et de quelques autres vices de conformation.

L'accouchement eut lieu dans des conditions normales, après une grossesse sans incidents, menée jusqu'à terme. La mère, âgée de 33 ans, a toujours été bien portante, le père âgé de 31 ans est aussi en bonne santé. Ni l'un ni l'autre, pas plus que les grands parents, ne présentent de difformité.

Parmi les vices de conformation dont est atteint le

nouveau-né, le plus frappant est celui des mains et des pieds. Il y a une syndactylie à peu près complète à chaque main ; les quatre derniers doigts sont soudés dans toute leur étendue, le pouce seul est libre. On ne trouve pas de membranes entre les doigts, comme dans la main palmée : ceux-ci sont absolument accolés, il paraît même y avoir soudure osseuse.

Les autres difformités consistent en une division partielle du voile du palais et une malformation du crâne. La tête est volumineuse, les bosses frontales sont saillantes. La fontanelle antérieure paraît se continuer en avant jusqu'à la racine du nez, ce qui résulte d'un défaut d'accolement des deux bords internes de chaque moitié du frontal, sur la ligne médiane.

OBSERVATION III

BÉNO. *Essai sur la syndactylie congénitale. Th. de Nancy 1888. (Observation 29, communiquée par M. Rohmer)*

Enfant de 18 mois, bien portant et très vigoureux, qui présente les malformations suivantes. La tête est fortement aplatie d'avant en arrière, les sutures crâniennes sont fermées. Le front proémine un peu dans sa partie supérieure, les yeux sont légèrement saillants. La dentelure est normalement développée pour l'âge de l'enfant.

Les pieds un peu aplatis présentent une palmature de tous les orteils sans soudure aucune du squelette. Il s'agit d'une palmature du second degré.

Les deux mains présentent une difformité importante, absolument identique sur l'une comme sur l'autre. Au premier aspect chacune d'elle se présente comme un

moignon informe, ressemblant grossièrement de profil à une tête de chien. Les parties molles et osseuses semblent absolument confondues et fusionnées en une seule masse. Vue par sa face palmaire, la main présente un pli médian longitudinal, limité d'un côté par le vestige de l'éminence thénar, de l'autre par l'éminence hypothénar. La région carpienne et l'avant-bras ont leur aspect normal. Les extrémités digitales (pouce et autres) sont réunies et les téguments n'y présentent què deux plis assez superficiels délimitant trois petits lobules cutanés. Du côté de la face dorsale, le métacarpe a son aspect normal, mais la région correspondant aux doigts présente une surface convexe allant se rétrécissant du côté des extrémités digitales. Quelques plis longitudinaux, peu accusés sur la peau, laissent seuls deviner dans la profondeur la présence des phalanges. A l'extrémité unguéale, il y a un ongle qui semble ne recouvrir que les 2^e, 3^e et 4^e phalangettes. La 5^e et le pouce en sont totalement dépourvus.

A la palpation, en explorant l'éminence thénar et les parties molles qui représentent le pouce, on ne sent point de squelette. Les phalanges du pouce sont situées plus profondément : on les sent collées contre la face externe du squelette de l'index. On sent nettement le squelette des quatre derniers doigts et de leurs métacarpiens. Les dernières phalanges semblent soudées entre elles.

Suivent des considérations sur l'opportunité opératoire et la technique à employer.

Antécédents : Aucune difformité à signaler chez les ascendants. Les parents sont bien portants et ont quatre autres enfants bien conformés.

OBSERVATION IV

MAGNAN et GALIPPE. *Mémoires de la Société de biologie*,
1892, p. 277

Accumulations de stigmates physiques chez un débile. Brachycéphalie, plagiocéphalie, acrocéphalie, asymétrie faciale, atrésie buccale, syndactylie des quatre extrémités.

G... Pierre, âgé de 35 ans.

Toute la lignée maternelle du sujet a présenté soit de l'alcoolisme, soit des accidents nerveux ou cérébraux. Lui-même de 2 à 10 ans a eu de fréquentes céphalées très douloureuses, paroxystiques, accompagnées de vomissements. Ces phénomènes étaient certainement la traduction extérieure d'un travail phlegmatique de la base du crâne ayant eu pour conséquence des synostoses prématurées.

Le malade est à la fois brachycéphale, plagiocéphale et acrocéphale. Le crâne a la forme d'une boule irrégulière, asymétrique : il est aplati d'avant en arrière et déjeté de gauche à droite. La bosse frontale gauche est effacée, la droite plus saillante. Le front, très étendu transversalement, offre une dépression horizontale au-dessus de laquelle on note sur la ligne médiane, une petite saillie, une sorte de crête frontale. L'apophyse mastoïde gauche est saillante en arrière et en dehors; la droite est plus petite et fait une saillie beaucoup moindre. Le bregma s'élève, donnant un certain degré d'acrocéphalie. Les voussures de compensation du sinciput, de la région fronto-pariétale droite sont la conséquence de la suture prématurée des articulations sphéno et fronto-pariétales gauches, et aussi du cartilage sphéno-basilaire qui a mis obstacle au développement régulier du diamètre antéro-postérieur et a provoqué la brachycéphalie. Le diamè-

tre occipito frontal mesure 16 cm. 5, le diamètre bi-temporal 15 cm., la circonférence 52 cent.

La face, asymétrique, est aplatie ; les joues sont creusées, le nez gros, épais, fortement déjeté à gauche. Les yeux sont écartées et les fentes palpébrales dirigées très obliquement en dehors. Les globes oculaires, que les cavités orbitaires ne peuvent pas contenir, font saillie en dehors ; ils sont comme pédiculés. La bouche est mal dessinée, la commissure gauche située plus bas que la droite, le menton légèrement dévié à droite, la mâchoire inférieure étroite. Quand on invite le malade à ouvrir la bouche, on croit voir tout d'abord la voûte palatine parsemée de dents, et divisée en arrière, et plus profondément la paroi postérieure du pharynx. A un examen plus attentif, on s'aperçoit que l'on a sous les yeux un faux plancher, une sorte de soupente sous-jacente à la voûte palatine. D'autre part, la soi-disant paroi postérieure du pharynx n'est autre que le voile du palais très étendu, dont le bord inférieur, terminé par une luette bifide, atteint la base même de la langue ; si bien que ces parties forment une sorte de cavité buccale artificielle, incluse dans la cavité bucco-pharyngienne normale. Les dents ne présentent pas d'anomalies de forme, mais des anomalies de nombre et de position.

Les membres supérieurs ne peuvent être entièrement étendus. Les mouvements du bras sur l'épaule sont limités pour l'élévation. L'extension de l'avant-bras sur le bras est incomplète.

Les deux mains offrent le même vice de conformation : les doigts sont entièrement réunis (syndactylie) sauf la dernière phalange du petit doigt, restée indépendante. Dans son ensemble, la main a la forme d'une cuiller un peu profonde. Sur la main droite, les trois premiers métacarpiens sont apparents ; les quatrième et cinquième paraissent soudés en arrière, mais en avant

leurs deux têtes se distinguent nettement. Le métacarpien du pouce s'articule en avant avec la première phalange qui suit une direction rectiligne ; mais la deuxième phalange, luxée sur le bord externe, s'incurve en avant pour s'appliquer au bord externe de l'index qui est fléchi et légèrement incliné en dedans. Un ongle de dimensions à peu près normales recouvre la deuxième phalange du pouce. Le deuxième métacarpien s'articule avec la 1^{re} phalange de l'index qui suit une direction rectiligne, les 2^e et 3^e phalanges de ce doigt sont fléchies chacune à angle droit et appliquées sur le pouce. Même disposition pour le médius. Les deux ongles de ces deux doigts sont unis par leurs bords et semblent n'en former qu'un seul, d'aspect angulaire. Pour le quatrième doigt, on distingue bien la première phalange, mais la 2^e et la 3^e sont atrophiées et l'extrémité n'a qu'un ongle rudimentaire. Le petit doigt a sa première phalange rectiligne ; la 2^e et la 3^e, assez larges, paraissent soudées ; l'ongle est large comme la phalangette. Ce doigt est très mobile, et, malgré ses adhérences, prête aux usages les plus variés.

Sur la main gauche, les cinq métacarpiens sont sentis facilement sous la peau, mais les doigts réunis ont une disposition analogue à celle du côté droit. Le pouce a un ongle distinct, les trois autres doigts ont un ongle unique, et le petit doigt un ongle indépendant.

Aux pieds, la syndactylie est beaucoup plus complète qu'à la main. On ne distingue nettement que la forme du gros orteil qui possède un ongle séparé. Le reste fait l'impression d'un pied amputé de ses orteils et dont la cicatrice serait représentée par une corne qui est comme incisée par places (1).

(1) D'après certains auteurs, le sujet dont Magnan et Galippe relatent l'observation, ne serait que l'enfant G, vu à Bicêtre, par Voisin, en 1861, et examiné 27 ans après.

OBSERVATION V

WHEATON. *Transactions of the pathological Society of London*, 16 janvier 1894, p. 238

L'auteur présente deux pièces de malformation crânienne congénitale, chez des enfants, avec fusion des doigts et des orteils. Ces malformations du crâne et des extrémités étaient presque identiques pour les deux enfants. L'un était illégitime, l'autre le 14^e enfant d'une famille complètement saine. Le premier mourut à 3 mois et le second à deux mois. Chez aucun il n'a été retrouvé d'antécédents nets de syphilis.

Durant la vie, ces deux enfants paraissaient atteints d'hydrocéphalie. Il n'y avait toutefois pas d'élargissement du crâne. La tête était arrondie, la portion occipitale du crâne aplatie, si bien que le derrière de la tête semblait se continuer directement avec la nuque. Les fontanelles et les sutures étaient tendues et les pulsations cérébrales sensibles à ce niveau. Une suture continue était étendue de la fontanelle postérieure à la base du nez. Les os de la voûte étaient excessivement minces et pouvaient être déprimés. Les os de la face semblaient normaux, sauf les nasaux qui étaient très aplatis et déprimés. Les doigts des deux mains étaient fusionnés en une seule masse, sauf le pouce qui était libre. Les ongles des doigts du milieu étaient également plus ou moins soudés. Chez l'un des enfants, les métacarpiens et les phalanges des deux doigts du milieu paraissaient fusionnés en un seul os.

Tous les orteils étaient soudés ensemble chez un des enfants : chez l'autre, seul le gros orteil était libre. Les ongles des orteils étaient séparés. Un pied bot varus équin existait chez les deux sujets.

Il faut encore noter que la peau du corps et surtout de

la face était ridée, jaunâtre ; que les deux enfants avaient du coryza, que leurs oreilles étaient plissées et minces, leur langue constamment hors de la bouche. La succion était impossible. Il fallut nourrir les enfants à la cuiller.

A l'autopsie, le cerveau comme s'il avait été comprimé, fit hernie dès que la dure-mère fut incisée, mais il n'y avait pas de liquide accumulé dans le crâne. Les circonvolutions étaient comme aplaties, le diamètre antéro-postérieur du cerveau très diminué. Les lobes occipitaux étaient atrophiés, le cervelet presque entièrement à découvert.

La malformation crânienne est caractérisée par l'arrêt de développement de la base du crâne dans le sens antéro-postérieur. Les fosses cérébrales sont rétrécies de façon marquée dans ce sens, la fosse cérébelleuse particulièrement étroite. L'os occipital est extrêmement petit, le basi-occipital dans un cas mesure seulement 3 millimètres d'épaisseur, et dans l'autre il est uni au basi-sphénoïdal par une solide union osseuse. Le diamètre occipito-frontal du crâne est seulement de 10 centimètres, au lieu de 11 cent. $\frac{1}{2}$. Le diamètre bi-pariétal est également de 10 cent., en sorte que la cavité crânienne est presque parfaitement sphérique. La suture médio-frontale, très élargie, mesure 3 cent. de large. Il y a des os wormiens dans les fontanelles postérieure et antérieure. Les bords des os, limitant sutures et fontanelles, ont un contour crénelé. Le frontal et le pariétal, sur les deux sujets, présentent de nombreuses dépressions elliptiques sur leur table interne. Ces points se voient facilement, si on regarde par transparence l'os qui est très mince.

Rien de particulier à signaler dans les viscères, sauf le développement exceptionnel du foie et de la rate.

OBSERVATION VI

M. APERT, 1896. (*Service du Prof. Grancher*)

Germaine G..., quinze mois, née à Nanterre, hospitalisée aux Enfants-Malades, salle Husson, lit 12.

Le crâne est tout en hauteur, l'écaille frontale verticale dans toute son étendue ; bombée dans sa moitié supérieure, elle présente à sa partie moyenne un sillon horizontal. La fontanelle antérieure occupe le point le plus élevé du crâne, sur le même plan vertical que le front. A partir de cette fontanelle, le crâne fuit en arrière et en bas presque directement vers le cou, en sorte que tout l'occiput est aplati. L'écaille occipitale est verticale. Les arcades sourcilières sont saillantes et les yeux à fleur de tête. La voûte palatine est fendue à sa partie postérieure, et la luette bifide.

Le tronc est normal, le thorax toutefois un peu aplati et le sternum en gouttière. Taille, 74 cent.

Les quatre extrémités présentent des déformations remarquables.

1° Main gauche. Le pouce est à peu près normal, mais aplati en spatule. Le reste de la main se compose de trois doigts soudés, à peu près immobiles sur le métacarpe et inflexibles dans leurs divers segments. Les deux doigts médians sont complètement soudés, les deux ongles fusionnés. Le doigt externe, plus petit, est soudé seulement par des parties molles, et on peut lui imprimer quelque mobilité.

2° Main droite. Pouce en spatule, peu mobile, fléchi à angle droit sur la paume de la main. Le reste de la main est conforme à la gauche, sauf que le doigt externe est complètement séparé du massif formé par les deux doigts médians et jouit d'une pleine mobilité.

3° Pied droit. Quatre doigts comme aux mains. Gros

orteil court et spatulé, mobile. Les deux orteils médians soudés et immobiles. Le petit orteil aplati, parfaitement mobile. Ongle élargi et comme hippocratique.

4° Pied gauche. Cinq orteils : le gros orteil spatulé, mobile mais joint à l'orteil voisin par une palmature. Les quatre autres orteils intimement soudés et de dimensions identiques. Leur ensemble forme une sorte de pelle large, et peu mobile, plus large à son extrémité qu'à son insertion. Les quatre ongles sont fusionnés.

Nous n'avons pu avoir de renseignements sur les antécédents de l'enfant, la grossesse de la mère, ses couches, et son hérédité.

OBSERVATION VII

EDMOND FOURNIER. *Th. Paris, 1898. Obs. 328, recueillie dans le service du D^r Maygrier*

Malformations monstrueuses du crâne. Méningocèle frontale. Syndactylie des doigts et des orteils, chez une enfant issue de parents syphilitiques.

A. *Malformations de la tête.*

1° Occipital plat, tombant verticalement sur la nuque.

2° Os frontaux largement séparés l'un de l'autre au niveau de la suture métopique. Chacun de ces os est déprimé et comme écrasé latéralement, si bien que le front, au lieu de présenter une forme régulièrement convexe, proémine en avant comme une carène dont les flancs seraient symétriquement déprimés.

3° Sutures et fontanelles largement ouvertes. En partant de l'os occipital, on trouve une fontanelle postérieure très large, se continuant avec une suture sagittale anormalement béante. On arrive ainsi sur la fontanelle antérieure qui est énorme et mesure quatre centi-

mètres dans sa partie la plus large. Au devant de cette fontanelle on suit, pendant un très court trajet la suture interfrontale qui, d'abord étroite, s'évase subitement, atteint environ quatre centimètres de large, et se prolonge ainsi béante jusqu'à la racine du nez. Dans ce trajet elle livre passage à une tumeur assez volumineuse, siégeant au milieu du front, rénitente, de consistance un peu dure, et formant au milieu du front une proéminence en forme de cimier de casque. Cette tumeur semble être une méningocèle.

B. Malformations des extrémités.

A chaque main il existe une syndactylie totale des quatre derniers doigts, réunis en une seule masse qui a la forme d'un cône. En palpant cette masse unique, on distingue assez bien les phalanges des quatre doigts. A l'extrémité, il existe un ongle unique pour tout ce cône. Le pouce est libre de toute adhérence, mais luxé et dirigé transversalement à travers la paume de la main.

Aux pieds, les cinq orteils sont complètement soudés ensemble ; les ongles se touchent par leurs bords et l'on a l'impression d'un seul ongle divisé en cinq parties. A la face plantaire c'est à peine si l'on distingue les orteils, ce qui donne l'impression d'un pied qui aurait été amputé de ses doigts.

C. Outre ces malformations, cette enfant présente encore : une voûte palatine angulaire très profonde, un nez à base fortement écrasée, des oreilles de grandes dimensions, implantées très bas et dont le pavillon est de forme irrégulière. A l'examen de l'œil, on constate, autour de la papille qui est normale, la présence d'une aréole pigmentée, formant un cercle concentrique.

D. Des épreuves radiographiques, jointes à la publication, montrent que le squelette des pieds est normal, la soudure étant limitée aux seules parties molles. Aux

main, les métacarpiens sont libres, les premières phalanges se rapprochent l'une de l'autre par leur extrémité antérieure. Les 2° et 3° phalanges sont intimement unies, en sorte que la main se termine par un massif osseux unique.

OBSERVATION VIII

L. DUBRISSAY. *Bulletin de la Société d'Obstétrique de Paris, 1898, p. 81*

Enfant de sexe féminin, issue d'une mère très suspecte de syphilis. L'accouchement fut normal ; toutefois, après rupture des membranes, il s'est écoulé une quantité notable de liquide amniotique.

L'enfant présente des malformations multiples : 1° La partie antérieure du crâne est projetée en avant. Les bosses frontales sont très saillantes, la suture médio-frontale très développée ou mieux remplacée par une zone fibreuse, dépressible, irrégulière, large d'environ deux centimètres, et se continuant avec la fontanelle antérieure. La partie postérieure du crâne paraît normale. La suture lambdoïde a ses caractères habituels. On ne trouve rien du côté des pariétaux.

2° A la face, il existe un enfoncement de la racine du nez et une saillie des globes oculaires. Pas d'altération du côté du maxillaire inférieur, pas de malformation buccale. L'oreille gauche présente une certaine irrégularité dans sa partie supérieure.

3° Les quatre membres sont bien constitués, sauf au niveau des mains et des pieds.

Aux mains, le poignet est normal, les métacarpiens semblent séparés par des dépressions assez nettes. Mais les doigts sont remplacés par un plan unique, conoïde,

dont la base fait suite aux métacarpiens : on n'y distingue aucune division. L'extrémité de ce coin se termine par un doigt au bout duquel sont deux ongles inégaux.

La radiographie des mains montre assez bien la disposition des os : les métacarpiens existent, mais les phalanges sont remplacées par deux massifs osseux nettement séparés et qu'on voit bien sur la radiographie de la main droite.

Les pieds sont fléchis de telle sorte qu'ils reposent sur leur bord externe, la face plantaire regardant directement en dedans. Le métatarse forme un plan osseux difficilement explorable. Les orteils, complètement indistincts, constituent un plan continu. Les ongles forment une bande ininterrompue allant d'un bord à l'autre du pied ; on y distingue néanmoins l'ébauche des doigts. Sur les radiographies, on voit nettement la soudure partielle des métatarsiens entre eux et des phalanges entre elles.

4° L'enfant est atteinte en outre d'imperforation anale. Elle est opérée le lendemain de sa naissance par M. Bonnaire. On atteint sans difficulté le bout de l'intestin qui est suturé à la peau. Mais l'enfant dépérit et meurt le 6^e jour après sa naissance.

A l'autopsie, on ne trouve aucune autre malformation viscérale. En résumé : enfant atteinte de proencéphalie et de syndactylie.

L'examen des annexes n'a révélé aucune altération qui puisse expliquer les malformations multiples qui ont été constatées.

Le père de l'enfant est bien constitué. La mère n'est pas difforme. On ne trouve rien d'intéressant dans ses antécédents héréditaires ou collatéraux. Dans ses antécédents personnels, on relève une première grossesse qui s'est terminée avant terme, à 7 mois, par l'expulsion d'un enfant mort et macéré. La mère se souvient, en ou-

tre, avoir eu, lors des premiers rapports avec le père de l'enfant, une éruption sur la poitrine et sur la face, sans fièvre.

OBSERVATION IX

CAMUS. *Bulletins de la Société de Biologie*, 1903

Il s'agit d'un garçon de 10 ans $\frac{1}{2}$, Charles R..., qui est l'aîné de trois enfants dont les deux autres sont bien conformés. Au point de vue héréditaire, on sait seulement que l'enfant a une cousine très éloignée atteinte d'ankylose congénitale des coudes et qui mourut en bas âge. Une sœur de cette dernière était idiote.

Le malade est brachycéphale et acrocéphale. Son crâne est très allongé verticalement, court d'avant en arrière, et surtout aplati latéralement. Le frontal, très haut, présente sur la ligne médiane une saillie en carène, renflée en bas. Par contre les bosses frontales sont déprimées, sauf au niveau des arcades orbitaires qui sont proéminentes. Les pariétaux sont très haut et peu convexes, séparés par une dépression, des écailles temporales plus saillantes. Dans l'ensemble, on dirait un dôme crânien surajouté et surplombant la tête comme un casque trop étroit. Les os de la voûte crânienne sont épais.

La face est aplatie en haut par suite de l'atrophie des malaires et de l'aplatissement avec convergence des maxillaires supérieurs. Les os du nez sont peu saillants. Celui-ci est très court, tordu et dévié à gauche. La narine droite est plus petite. Les yeux présentent de l'exophthalmie qui s'accompagne de larmoiement. L'une des fentes palpébrales est très oblique en bas et en dehors. La lèvre supérieure est saillante au milieu, aplatie latéralement. La lèvre inférieure est saillante et laisse écouler

un peu de salive. Lorsque l'enfant ouvre la bouche, on constate une atrésie des maxillaires supérieurs, qui présente son maximum au niveau des incisives centrales, ce qui fait que le sujet est acrognathe supérieur. Il existe une hypertrophie des rebords alvéolaires supérieurs et de leur muqueuse aboutissant à un accollement des rebords droit et gauche au niveau des incisives centrales. De cette coalescence résulte un petit diverticule de la cavité buccale, compris entre la voûte en haut et les rebords alvéolaires suturés en bas. Les dents sont en voie d'éruption ; les incisives centrales définitives paraissent devoir se regarder par leur face linguale. La canine supérieure gauche est plus grosse que la droite ; c'est peut-être là un stigmate de dégénérescence chez l'enfant qui est gaucher. Le voile du palais et la luette sont divisés sur toute leur étendue.

Une ankylose congénitale complète des coudes immobilise les membres supérieurs dans une demi-extension avec demi-pronation. Il existe une synostose de l'humérus et du radius dont la tête est hypertrophiée. Le cubitus est peu développé.

La main ressemble à une pince constituée par deux branches : l'une externe répond au pouce pourvu d'un ongle propre et ayant ses deux phalanges fusionnées ; l'autre interne a la forme d'une cuiller et répond aux quatre derniers doigts. Parmi ceux-ci les trois premiers forment une saillie terminée par un ongle unique. Leurs deux dernières phalanges forment un bloc osseux. Le cinquième doigt a un ongle propre et n'est réuni aux précédents que par une enveloppe cutanée commune. La peau des mains est mince, froide, cyanosée.

Le pied est cunéiforme. Les orteils sont unis par syndactylie cutanée. Il existe cinq ongles distincts.

Au tronc, on remarque une scoliose à concavité gauche, accompagnée de lordose. L'enfant ne présente pas

de troubles viscéraux, sensitifs, ni sensoriels. Il est doux, timide, plutôt gai, et semble relativement intelligent.

Toutes ces déformations semblent en majeure partie liées à une évolution vicieuse du squelette. Il y a eu à la base du crâne, au coude et aux mains, des synostoses prématurées, dues à une cause indéterminée.

OBSERVATION X

BERTOLOTI ET BOIDI-TROTTI. *Un caso di acrocefalosinlatillia. Giornale della R. Accademia di Medicina di Torino, 1915.*

L'observation et les photographies qui sont reproduites plus haut, ont été obligeamment communiquées à M. Apert, par M. Bertolotti, en 1914.

Il s'agit d'une fillette de cinq ans, dont les parents sont bien constitués. Il n'a existé et il n'existe actuellement dans la famille aucune personne atteinte de difformités.

Cette enfant présente les malformations suivantes :

1° Crâne en tour avec front saillant en casque de pompier, bregma surélevé, occiput aplati.

2° Face aplatie et atrophiée, arcades sourcilières très déprimées, nez un peu dévié à gauche, dentition très défectueuse, lèvre bifurquée.

3° Syndactylie des pieds et des mains. L'enfant a été opérée à l'âge de trois ans : on a tenté de dégager les doigts des mains. L'opération a été renouvelée 6 mois après. Aux pieds les orteils sont complètement fusionnés, mais les ongles élargis en spatules trahissent l'existence de six rayons métapodiaux.

4° Malformations des coudes et de la clavicule.

En outre l'enfant est un peu sourde. L'examen de son

œil a révélé une certaine pâleur de la papille. Son état intellectuel est assez développé.

L'examen radiologique de la tête et des extrémités a donné lieu à des constatations intéressantes. Les altérations du crâne sont considérables. La voûte est surélevée, surtout la région bregmatique ; l'écaille occipitale est fortement déjetée en bas et en arrière, la fosse cérébrale postérieure est très déprimée. Au niveau du frontal, il existe des empreintes digitales très nettes. Les sinus frontaux ne sont pas développés. Les petites ailes du sphénoïde sont absolument verticales. La fosse cérébrale moyenne est très enfoncée. La selle turque est dilatée, le sinus sphénoïdal très élargi et rejeté en avant. Le pavimentum sellae est presque vertical, le dorsum sellae (lamé quadrilatère) très épaissi. En arrière de la selle turque il y a synchondrose entre le sphénoïde et l'apophyse basilaire, comme le montre une bande claire verticale, séparant les deux ombres osseuses.

Les os de la face, le maxillaire inférieur sont atrophiés.

La radiographie des mains montre la fusion, à leur base, des 4^e et 5^e métacarpiens ; la synostose des phalanges et des phalangines, la forme triangulaire des phalangines, et l'élargissement en spatule des phalangettes ; enfin le retard de l'ossification des os du carpe.

Aux pieds, on note, sur les clichés radiographiques, l'irrégularité de forme et de volume des métatarsiens. Il existe 6 rayons métapodiaux dont le premier et le second sont soudés par leur côté proximal, les 5^e et 6^e par leur côté basal. Les premières et deuxièmes phalanges sont soudées. Les phalangettes sont absentes.

OBSERVATION XI

RÉGIS. *Précis de psychiâtrie*, 5^e édition, 1914, p. 227

Accumulation de stigmates de dégénérescence chez une naine de 20 ans. Obésité, épaisseur excessive des cheveux. Macrocéphalie. Crâne en tour. Asymétrie faciale. Exophtalmie. Aplatissement de la racine du nez. Voûte palatine angulaire très étroite, absence de voile du palais ; anomalies dentaires multiples. Prognathisme inférieur. Syndactylie des quatre extrémités. Mégalomastie. Idiotie.

Les radiographies des mains montrent seulement quatre métacarpiens ; le squelette du pouce libre, les phalanges des doigts soudées ensemble à leur extrémité distale ; des ponts osseux unissant les 2^e et 3^e phalanges entre elles.

Aux pieds, la radiographie montre que les métatarsiens sont indépendants, ainsi que les phalanges des quatre derniers orteils. Le premier métatarsien est très épais. Les phalanges du gros orteil sont soudées et forment une grosse masse osseuse.

OBSERVATION XII

DAVIS. *Acrocéphalo-syndactylism. American Journal of diseases of Children*, mai 1915

Il s'agit d'une fillette de 3 ans $\frac{1}{2}$, reçue dans le service chirurgical du Presbyterion Hôpital, à Chicago, en novembre 1914, pour des déformations de la tête, des pieds et des mains datant de la naissance. Cette enfant est née à terme, après grossesse normale, et par un accouchement sans incidents. Elle a été nourrie au sein trois semaines, et admise à l'hôpital pour la première d'une sé-

rie de quatre opérations qu'elle subit aux mains. Au cours de ces interventions elle contracta une bronchite, la varicelle, la rougeole, la coqueluche et devint une enfant faible et délicate. Puis elle se fortifia. Mais elle n'a marché qu'à deux ans passés. Ses parents sont en bonne santé, ainsi que trois autres enfants. La mère eut deux fausses couches entre la 2^e et la 3^e grossesse.

La tête de l'enfant est courte dans son diamètre sagittal, allongée dans ses diamètres fronto-mentonnier, bi-temporal et bizygomatique. La forme est celle d'une pyramide quadrangulaire dont le sommet, au voisinage du lambda, est arrondi en forme de dôme, la base est représentée par la face, le point le plus saillant de cette base siégeant sur la suture frontale. La face est plate et large, le front haut et vertical. La voûte orbitaire peut être palpée sur une profondeur de deux centimètres à partir de son bord antérieur. Les globes oculaires sont saillants et abaissés. La racine du nez est aplatie, sa pointe au contraire saillante. Le palais est très ogival. Le rebord alvéolaire de la mâchoire supérieure est très épaissi et projeté en dedans sur la ligne médiane : il limite une sorte de gouttière médiane dont le fond répond à l'ogive palatine. Les dents sont mal implantées.

L'examen du crâne aux rayons X montre que les sutures lambdoïde et coronaire sont soudées. La suture sagittale entre la racine du nez et la fontanelle antérieure est très dilatée, puis soudée après cette fontanelle. La selle turcique est plus profonde et plus large que normalement. Les orbites sont raccourcis. Enfin l'occipital et les parties postérieures des pariétaux sont parsemées d'impressions digitales.

Examen de l'œil : milieux oculaires clairs, papille optique grise, un peu œdématiée. Vaisseaux de la rétine tortueux.

Aux mains et aux pieds la syndactylie est complète.

Les mains ont été opérées : à l'heure actuelle on distingue quatre doigts à moitié fusionnés, de forme irrégulière. Les radiographies montrent bien l'état du squelette des mains. La main droite a cinq métacarpiens, les 4° et 5° étant réunis dans les $\frac{2}{3}$ de leur étendue. Il y a cinq rayons digitaux distincts. Le pouce constitue un seul bloc, sans division articulaire. L'index a trois phalanges; le petit doigt est incurvé latéralement. Les caractères des lésions articulaires semblent indiquer qu'elles sont le résultat d'un processus inflammatoire postérieur à la naissance plutôt que d'anomalies congénitales.

La main gauche a cinq métacarpiens, les 4° et 5° réunis dans la moitié de leur longueur. Le pouce n'a pas d'os. Les trois doigts du milieu en revanche présentent les ombres osseuses de quatre doigts fusionnés irrégulièrement. Le petit doigt semble n'avoir que deux phalanges.

Les pieds forment une masse terminée par l'ébauche des orteils fusionnés entre eux. Les ongles sont courts et également fusionnés. La radiographie montre un squelette tarsien normal, 6 métatarsiens au pied droit et des rudiments de phalanges pour 6 orteils.

L'enfant ne présente pas d'autres malformations. Sa taille est de 0 m. 84. Son intelligence semble médiocre. La réaction de Bordet-Wassermann est négative dans son sang.

OBSERVATION XIII

GADELIUS. *Nord. méd. Ark.* 15. 1915

Homme de 24 ans, illégitime. Parents sans déformation. Après la naissance du malade, la mère s'est remariée et eut un autre enfant bien constitué.

Examen. — Les déformations constatées existaient dès

la naissance. Tête cylindrique, augmentée de volume d'avant en arrière et prolongée en haut. Circonférence à la racine du nez, 54 cent. 3. Diamètre occipito-frontal, 16 cm. 5 ; diamètre bi-pariétal, 15 cm. 5 ; indice crânien, 94. Globes oculaires projetés en bas et en dehors. Strabisme. Nez court. Prognathisme de la mâchoire inférieure. Voûte du palais élevé, voile du palais intact. Dentition régulière.

Syndactylie des pieds et des mains. A celles-ci les trois doigts du milieu sont fusionnés en une seule masse, les pouces libres, les petits doigts partiellement libres. Des radiographies des mains montrent les métacarpiens séparés les uns des autres, ayant des contours normaux. Le petit doigt a 3 phalanges, la proximale anormalement longue et la moyenne anormalement courte et épaisse. Les annulaires ont deux phalanges ; la proximale presque aussi longue qu'un métacarpien, représente vraisemblablement les phalange et phalangine soudées. Le doigt du milieu de la main droite donne une seule ombre irrégulière qui représente sans doute les 3 phalanges fusionnées. Les index ont deux os. Un seul noyau osseux représente les phalanges du pouce, il rejoint le métacarpien à l'extrémité interne de sa tête. Les os de l'index, du médius et de l'annulaire droits sont soudés ensemble en un point correspondant à la jonction des phalanges et des phalangettes. L'index de la main droite est relié à l'annulaire par un pont osseux horizontal, aussi épais qu'une phalange.

Les orteils sont partiellement soudés. Les radiographies montrent que la syndactylie est ici limitée aux parties molles. Les métatarsiens sont normaux, sauf le premier qui donne une ombre irrégulière et épaisse. Les 5^e et 4^e orteils ont chacun deux os, les 3^e et 2^e un seul os. Le gros orteil renferme une masse osseuse irrégulière, ayant sur son bord un fragment aberrant. Le pied est très

court : les métatarsiens et phalanges du gros orteil sont directement tournées en avant et en dedans.

Développement intellectuel au-dessous de la normale.

OBSERVATION XIV

GADELIUS. *Loc. cit.*

Fille de 6 ans. Parents en bonne santé, bien conformés. La malade est l'aînée de plusieurs enfants normalement constitués. Son développement a été tardif : elle marcha à 2 ans.

A l'examen : Tête haute. Circonférence 47 cm. Indice crânien 90. Exophtalmie, yeux écartés. Ptosis marqué. Les axes des yeux sont dirigés en bas et en dehors. Voûte palatine ogivale. Syndactylie des pieds et des mains, les pouces et les gros orteils étant libres. Les radiographies des mains montrent que les phalanges sont représentées par un seul os et soudées ensemble à leur extrémité. Les métacarpiens semblent séparés.

L'enfant est morte à l'âge de 12 ans.

OBSERVATION XV

GADELIUS. *Loc. cit.*

Garçon de 8 ans, faisant partie d'une famille de 4 enfants, tous bien constitués ainsi que les parents.

Symptômes : Acrocéphalie et brachycéphalie. Exophtalmie. Axes des yeux dirigés en bas et en dehors. Strabisme externe. Conjonctivite et ulcération cornéenne. Voûte palatine ogivale. Bouche ouverte. Syndactylie des pieds et des mains avec pouces libres et gros orteils par-

tiellement libres. Intelligence fort au-dessous de la normale.

La radiographie indique que les métacarpiens, quoique mal formés, sont séparés les uns des autres. Les phalanges, y compris celles du pouce, sont représentées par un seul os. Il existe même une seule masse osseuse pour les doigts qui sont soudés ensemble. La radiographie des pieds montre des degrés moindres de malformations : les phalanges sont représentées par deux os chacune, à l'exception du gros orteil qui renferme une large masse osseuse, ressemblant à un sabot de cheval. Les phalanges des orteils ne sont pas unies latéralement.

Cet enfant est mort à l'âge de 8 ans. Contrôle d'autopsie incomplet : les extrémités des membres n'ont pas été disséquées. L'hypophyse a été étudiée microscopiquement et trouvée normale.

OBSERVATION XVI

GADELIUS. *Loc. cit.*

Femme de 25 ans, l'aînée de trois enfants. Tous les membres de la famille sont bien constitués. Cette malade présente une acro et une brachycéphalie marquées ; de l'exophtalmie avec rotation particulière des yeux, en bas et en dehors ; une fissure palatine ; un prognathisme inférieur ; une implantation anormale des dents ; une syndactylie des quatre extrémités ; une intelligence au-dessous de la normale.

OBSERVATION XVII

PARK (EDW. A.) ET POWERS (GR. F.) de Baltimore. *American Journal of Diseases of Children*. Vol. XX, 1920

Observation de D... H..., fillette née avant terme à 8 mois et demi. Accouchement long et pénible, au forceps. Parents bien portants et bien constitués, le père est âgé de 48 ans et la mère de 28 ans. Pas de difformités dans la famille. 2 autres enfants plus jeunes, en bonne santé.

Les malformations de la tête et des extrémités étaient très apparentes, dès la naissance.

Examen à l'âge de 18 mois (en 1916).

Enfant bien développée. Poids 9 kilos. Taille 77 cent. La tête de l'enfant est déformée, la voûte crânienne anormalement haute, surtout dans la région de la fontanelle postérieure. Circonférence du crâne 44 cent. (moyenne 45).

Le front est élevé, épaissi transversalement dans sa partie inférieure, il bombe en avant entre cet épaississement et la ligne d'implantation des cheveux. L'occiput aplati, se continue verticalement avec le cou.

Les fontanelles antérieure et postérieure sont encore ouvertes, — les sutures lambdoïdes et sagittale encore palpables. — Les sutures coronale et temporo-pariétale sont fermées. La suture métopique est encore ouverte sur une distance de trois centimètres à partir de la fontanelle antérieure.

La face est aplatie, élargie surtout dans la région du zygoma et de l'angle naso-frontal. Les yeux sont considérablement écartés, déviés en bas et en dehors. Il n'y a pas de strabisme. Les pupilles sont normales, le fond d'œil dépigmenté comme chez un albinos. Le nez est mince, plutôt court : l'angle naso-frontal mesure envi-

ron 127°. Les narines sont petites. Il y a obstruction nasale, par déviation de la cloison. La bouche est petite, entr'ouverte, la lèvre supérieure projetée en avant et en haut, le menton en retrait, la dentition retardée. La voûte palatine est ogivale et forme un angle très aigu. Le rebord alvéolaire est déformé, par suite du manque d'abaissement de l'os intermaxillaire. La luette est normale.

La déformation des mains est identique de chaque côté. Chacune porte à son bord externe une masse de chair, sans noyaux osseux, terminée par un petit ongle, et qui correspond au pouce. La main se continue par trois doigts, dégagés par des interventions chirurgicales. Il y a deux phalanges pour chaque doigt et un ongle bien formé : (avant l'opération, la syndactylie était presque complète, mais le pouce et le petit doigt étaient partiellement libres, les phalanges des deux doigts internes synostosées à gauche, distinctes à droite ; enfin tous les ongles étaient soudés).

Les pieds offrent les mêmes déformations à droite comme à gauche. Ils donnent l'impression de pieds normaux sur lesquels on aurait tiré des bas de peau étroits. Il est possible de sentir à la palpation le tarse, les métatarsiens, et deux phalanges par orteil.

Radiographies : 1° Celle de la tête montre nettement la forme du crâne, tout en hauteur, l'occiput aplati, la diminution du diamètre fronto-occipital, et l'augmentation des diamètres verticaux. Les fontanelles sont ouvertes et larges. Il y a raréfaction du tissu de tous les os de la voûte, spécialement dans la région occipitale. Au niveau du frontal, on remarque des impressions digitales très prononcées. La suture lambdoïde est très découpée en dents de scie. Les fosses cérébrales moyenne et postérieure sont plus profondes que normalement. Les murs orbitaires supérieur et postérieur se rejoignent suivant un angle largement obtus. L'angle sphénoïdal est aug-

menté (160°). La suture entre le basi-occipital et le basi-sphénoïde est visible. Sa distance du basion semble normale.

2° A la main droite, on note deux centres d'ossification, pour le carpe, cinq métacarpiens normaux, sauf les 4° et 5° qui semblent être unis à leur base. La première et la seconde phalange de l'annulaire forme un seul os épais à contours irréguliers, dans le prolongement du 4° métacarpien. Les première et deuxième phalanges du petit doigt sont soudées et forment un seul os presque aussi long qu'un métacarpien. Il y a trois phalanges, une formée par la fusion de celles de l'index et du médius, une autre très large pour l'annulaire et une troisième presque normale pour le petit doigt. Il y a une masse osseuse irrégulière qui représente les deux phalanges du pouce.

3° Les os de la main gauche présentent une similitude remarquable, pour la forme et la distribution, avec ceux de la main droite.

4° Au pied gauche, le premier métatarsien est anormalement large, très déformé. Son côté interne est convexe. Sur son côté externe part un pont osseux qui traverse le pied et s'unit à la base du 2° métatarsien. Celui-ci, de dimensions à peu près normales, est fortement recourbé au point où le pont osseux précité vient le rejoindre. Le 3° métatarsien est presque normal. Le 4° est élargi au niveau de son extrémité antérieure. Le 5° est normal. La première phalange du gros orteil est épaisse, de contours irréguliers. Les premières phalanges des autres doigts semblent fusionnées avec les secondes. La phalange distale du gros orteil est large, pointue à son extrémité. Les phalanges distales des autres doigts sont à peu près normales.

5° Au pied droit, l'aspect est presque identique. Les 1^{re} et 2° phalanges du gros orteil semblent synostosées.

Il semble qu'il y ait un retard général dans la croissance des os du pied. Il n'y a pas de noyaux d'ossification pour le cuboïde, les 2° et 3° cunéiformes.

Notons encore que l'examen des urines et du sang donne, chez cette enfant, des résultats normaux ; que la réaction de von Pirket fut négative, de même que la réaction de Bordet-Wassermann. Il n'a pas été fait de ponction lombaire.

L'enfant a été revue 3 ans plus tard. Son intelligence semble normale. Le fait le plus frappant est la crête osseuse qui marque les bords de la suture coronale et ceux de la suture métopique. Les fontanelles sont fermées. Il existe un strabisme externe de l'œil droit, de l'astigmatisme. Les radiographies de la tête et des extrémités ne montrent pas grand changement, sauf, au niveau du crâne, l'extension des empreintes digitales.

OBSERVATION XVIII

RUH. *American Journal of Diseases of Children*,
11 février 1916

Garçon de 6 mois, né à terme. Parents bien portants. Deux autres enfants vivants en bonne santé. Pas de fausses couches. Pas d'histoire de syphilis. Pas de malformations chez aucun membre de la famille. La difformité de l'enfant est attribuée à une impression de la mère.

Examen : Tête petite, arrondie. Diamètre fronto-occipital, 11 cent. ; diamètre bitemporal, 11 cent. 5 ; diamètre bi-pariétal, 10 cent. 5 ; circonférence, 38 cent. Indice céphalique, 95. Saillie prononcée du front qui bombe dans sa partie supérieure. Aplatissement des rebords orbitaires qui sont épaissis. Occiput très aplati. Fontanelles antérieure et postérieure, suture coronale, sagit-

tale et lambdoïde ouverte. Suture métopique remplacée par une crête osseuse proéminente. Veines du cuir chevelu très développées. Oreilles larges ; conduit auditif aplati dans le sens antéro-postérieur. L'acuité auditive semble normale. Yeux obliquement placés de telle sorte que l'angle externe est plus bas que l'interne. Ptosis. Base du nez déprimée. Bouche entr'ouverte. Palais étroit, haut, ogival. Langue volumineuse. Luette normale.

Radiographie de la tête : impressions digitales des régions pariétale et frontale.

Syndactylie complète des mains, sauf pour les pouces qui sont partiellement fléchis. Les paumes sont en forme d'une cuiller. Les ongles sont soudés. Les radiographies montrent à la main droite, l'absence des phalanges terminales, cinq métacarpiens ; le grand os et l'os crochu anormalement développés ; à la main gauche, la fusion des 4^e et 5^e métacarpiens.

Aux pieds, syndactylie complète, y compris les gros orteils. Les ongles sont complètement soudés, comme aux mains. Le pied droit n'a pas de phalanges terminales, le premier orteil, plus large que normalement présente une encoche sur son côté interne. La base du deuxième métatarsien est très grosse. Le pied gauche n'a pas de phalanges terminales. Les premier et deuxième métatarsiens sont fusionnés à leur base. A la base du second orteil, on voit un large sésamoïde.

OBSERVATION XIX

DE SALTERRAIN. *Archives latino-américaines de pédiatrie*,
Buenos-Aires, n° 4, 1917

Il s'agit d'une négresse de 8 ans, dont les parents sont en bonne santé, et ont eu, avant la naissance de la ma-

lade, 8 enfants : quatre sont morts en bas âge, et deux autres à l'âge adulte. Aucun membre de la famille ne présente de déformations.

L'enfant est née à terme. La mère avait alors 46 ans. Les déformations étaient visibles dès la naissance. L'enfant eut des convulsions à 4 et 7 ans. Elle est peu intelligente.

A l'examen, on est frappé de la forme de la tête qui est tout en hauteur, très étroite d'avant en arrière. L'indice céphalique atteint 100. Il existe une exophtalmie très marquée, surtout à droite. L'examen du fond de l'œil montre à gauche la pâleur de la papille ; à droite, un staphylome qui empêche de voir la papille. La voûte palatine est très ogivale et porte une crête centrale longitudinale. On constate de grosses végétations adénoïdes.

Les mains présentent une syndactylie marquée. L'observation ne dit pas si les pieds sont atteints de la même infirmité.

La radiographie de la tête montre que les sutures sont prématurément ossifiées et les fosses cérébrales très profondes.

La réaction de Wasserman est négative.

OBSERVATION XX

RIEPING. *Deutsch. Zeitschrift f. Chir.* 148, 1919

Enfant examiné seulement après sa mort. On ne connaît rien de ses antécédents.

Le corps est normal, sauf la tête et les extrémités. L'oxycéphalie est manifeste, le crâne a la forme dite en casque de pompier. Le point le plus élevé de la voûte se trouve, entre les fontanelles, sur un plan passant par les deux conduits auditifs externes. La portion occipitale

du crâne n'est pas aplatie. Les fontanelles antérieure et postérieure sont ouvertes, la postérieure est plus large que l'antérieure. La suture métopique est béante et contient un os wormien. La suture sagittale est divisée en deux versants par le sommet de la tête. Les deux pariétaux sont séparés par une crête. La fente palpébrale est oblique en bas et en dehors. La voûte ogivale, la luette et le voile du palais sont normaux.

Les doigts et les orteils sont complètement fusionnés. Les ongles sont irréguliers.

Il n'y a eu ni radiographies, ni dissection des pieds et des mains.

OBSERVATION XXI

VARIOT et BOUQUIER. *Dysostose crânienne congénitale associée à une polysyndactylie.* — *Gazette des Hôpitaux*, 27 avril 1920.

Enfant B... Pierrette, âgée de 15 mois.

Première enfant de parents jeunes et en bonne santé. Pas de syphilis antérieure. Pas de monstruosité dans la famille. La grossesse a été troublée par des chagrins et une série d'émotions (bombardements aériens).

L'enfant est née à terme, par un accouchement normal, mais qui fut précédé d'une longue période de travail (33 heures). Les déformations du crâne et des extrémités existaient dès la naissance.

La croissance fut normale. A 6 semaines et à 9 mois survinrent des crises de torpeur et de convulsions qui durèrent 3 et 4 jours.

Actuellement la fillette mesure 78 cent. et pèse 12 kilogrammes.

Son crâne présente une déformation marquée de la ré-

gion frontale. La synostose précoce de la suture médio-frontale a entraîné une saillie verticale qui se continue sans démarcation avec la racine du nez. Les deux bosses frontales sont remplacées par une dépression qui exagère la saillie de la voûte orbitaire. Le bregma et la partie antérieure de la suture sagittale, la suture coronale ont également subi un processus de synostose précoce avec saillie perceptible à la palpation, moins accentuée cependant que celle de la suture médio-frontale. Le développement de cette partie antérieure du crâne s'est fait surtout dans le sens de la hauteur. Le front mesure 7 cent. 5 de haut, tandis que le diamètre bi-temporal n'est que de 11 cent. 8.

La radiographie, faite par le D^r Barrat, montre une réduction très importante de toute la partie antérieure de la base du crâne, jusqu'au niveau du trou occipital. Les cavités orbitaires sont très fortement aplaties d'avant en arrière, l'étage moyen, sphénoïdal, présente des dimensions antéro-postérieures extrêmement réduites. La selle turcique est diminuée dans le même sens. A partir du trou occipital la région postérieure du crâne présente des dimensions à peu près normales. L'os, très mince au niveau de l'écaille de l'occipital, est épaissi au niveau de la suture sagittale.

Le squelette tout entier présente un développement très faible par rapport à celui du crâne.

La face est élargie, les globes oculaires font saillie ; la racine du nez est sur un plan postérieur à eux, et se prolonge directement avec la saillie médio-frontale comme dans le profil grec. Il existe également de la lagophtalmie.

L'enfant a la bouche constamment entr'ouverte, et n'a pas encore de dents. Sa voûte palatine est ogivale. Ses oreilles fortement décollées et mal ourlées, avec un lobule adhérent.

Il existe une polysyndactylie des quatre extrémités. Aux mains, les doigts sont réunis surtout à leur extrémité : la main a le profil dit de « main d'accoucheur ». Un sixième doigt est accolé au 5^e, et ne renferme qu'une phalange. Aux pieds, au contraire, il y a 6 orteils, avec squelette complet, visible à la radiographie.

L'enfant présente une éventration ombilicale et sous-ombilicale. Son développement psychique est un peu retardé. Elle ne semble pas avoir de troubles sensoriels.

OBSERVATION XXII

M. HANS BROGE DUHL, de Copenhague, a communiqué en 1920, à M. Apert, les photographies de deux enfants, un garçon et une fille, qui présentent les malformations suivantes : oxycéphalie avec surélévation de la région bregmatique, front très haut ; polysyndactylie des pieds qui comptent chacun six orteils soudés à leur base et pourvus d'un ongle propre ; double genu valgum, adiposité marquée ; visage lunaire et atrophie des organes génitaux externes. Le garçon semble avoir une double ectopie testiculaire.

OBSERVATION XXIII

A. COPPOLA, *L'acrocéfalosindattilia*, Florence,
Enr. Arcani, éditeur, 1919

L... Giacomo, 59 ans, marchand ambulant.

Antécédents héréditaires : Père presque centenaire, fort buveur dans sa jeunesse. Mère morte peu après la naissance du malade. Elle eut plusieurs enfants ; on ne sait si elle a fait des fausses couches.

Antécédents collatéraux : une sœur aurait eu, dans ses premières années, une paralysie du membre supérieur droit (poliomyélite aiguë ?) Elle mourut à 42 ans, de maladie non déterminée. Un frère vivant et bien portant.

Aucun membre de la famille n'a présenté de maladies mentales ni de malformations.

Antécédents personnels : Peu de renseignements. Les malformations remontent à la naissance.

Premiers pas vers trois ans.

A 6 ans le malade subit, à Spezia, une opération tendant à corriger la syndactylie des doigts.

A 19 ans il fait une pneumonie grave.

Il n'a jamais contracté de maladies vénériennes, n'ayant jamais eu de rapports sexuels. Il boit d'habitude un à deux litres de vin par jour, et chaque matin un peu d'eau-de-vie.

Examen : C'est un homme de taille au-dessous de la normale et plutôt arriéré. Il présente un pannicule adipeux un peu développé au niveau du tronc et des membres, avec une certaine irrégularité de distribution (coussinets adipeux sous-claviculaires, accumulation de graisse au mont de Vénus).

Indice céphalique 97,10. Indice vertical 109,24. Classification anthropométrique : type mégalo-splanchnique imparfait : les membres sont petits par rapport au tronc. Hauteur : 1 m. 52.

I. La tête présente la déformation caractéristique de l'acrocéphalie. Elle est haute, en forme de tour, rétrécie dans le sens transversal, aplatie dans le sens antéro-postérieur. Il y a tendance au parallélisme des plans frontal et occipital. Le front saillant sur la ligne médiane, au point correspondant à l'ofrion, présente une dépression horizontale immédiatement au-dessus de l'arcade sourcilière, et s'élève verticalement jusqu'au breg-

ma. Il en résulte que l'écaille frontale se rencontre presque à angle droit avec la calotte crânienne. L'écaille occipitale, verticale et aplatie, ne porte aucune trace de protubérance occipitale externe. Les deux régions temporales sont légèrement aplaties, et les régions mastoïdiennes profondément déprimées.

Les arcades sourcilières, saillantes dans leur portion supéro-interne, sont au contraire en retrait dans leur portion externe, de manière à réduire la profondeur de la cavité orbitaire et à déterminer une pseudo-exophtalmie.

Le cuir chevelu est notablement épaissi ; le tissu sous-cutané du front et de la partie supérieure de la face est épais et d'aspect myxœdémateux. Au-dessus de la paupière supérieure, il existe un pli cutané épais qui borde le contour orbitaire.

Le nez est gros ; son lobule, très épais, cache l'ouverture des narines.

La fente palpébrale est oblique en bas et en dehors. Les yeux sont saillants, à fleur de tête ; très éloignés l'un de l'autre. Ils présentent un strabisme divergent. Les pupilles sont égales et réagissent bien. Le champ visuel est normal. La papille a son aspect habituel, rien à l'ophtalmoscope.

La bouche a de nombreuses anomalies. Les lèvres sont très charnues et l'inférieure saillante. La voûte palatine est fissurée ; la langue volumineuse, cérébriforme. Les dents sont irrégulières et mal implantées. La luette très longue est déviée à droite. Les amygdales sont grosses. La rhinocopie montre une sténose nasale très accentuée, et la déviation de la cloison. La voix est rauque et nasonnée.

Les oreilles sont asymétriques, très écartées de la tête, le pavillon incliné en avant et en bas, le lobule volumineux, adhérent.

Examen radiologique du crâne, en position latérale.

La forme générale du crâne est celle d'un ovoïde à grand axe vertical. On note la direction verticale du frontal, la saillie très marquée du bregma, l'épaisseur inégale de la voûte qui varie de 9 à 5 millimètres. L'écaille occipitale est aplatie dans le sens vertical, les deux protubérances occipitales sont à peine marquées.

La base du crâne, vue de profil, est notablement raccourcie dans le sens antéro-postérieur. Les cavités orbitaires sont fort réduites en profondeur. La ligne ethmoïdo-frontale, qui correspond au plancher de la fosse cérébrale antérieure est fortement inclinée en bas et en arrière. La forme de la selle turcique, sa largeur et ses rapports avec les régions voisines sont tout à fait différentes de la normale. La selle turcique est considérablement élargie ; le fond, très épaissi, présente un prolongement triangulaire en bas et en avant, qu'il est difficile d'interpréter (peut-être est-ce une trace du canal crânio-pharyngien ? ?). Le sinus sphénoïdal est très large. La fosse cérébrale moyenne apparaît très déprimée. Ainsi se trouve réalisé un certain degré de lordose basilaire, comme l'a décrite Bertolotti. La fosse cérébrale postérieure n'est pas modifiée.

II. Cou, thorax, abdomen : Le cou est épais, large à sa base, recouvert d'une peau un peu élastique, épaisse, rugueuse. Les fosses sur et sous-claviculaires sont comblées par des coussinets adipeux discrets. La glande thyroïde, au palper, ne semble pas atrophiée. En faisant incliner en avant le cou du patient, on sent, derrière la fourchette sternale, une masse molle, non pulsatile. A la percussion de la partie supérieure du plastron sterno-costal, on délimite une zone mate quadrilatère qui semble correspondre au thymus hypertrophié. D'ailleurs, on constate à la radioscopie, une ombre anormale ayant les mêmes limites.

Il n'existe pas d'anomalies de forme du thorax et de l'abdomen.

III. Membres supérieurs : La syndactylie est complète aux deux mains. La main droite a trois doigts : le pouce, dont seule la dernière phalange est libre, volumineuse, pourvue d'un ongle très large et fixé en demi-flexion, adduction et opposition ; le petit doigt court, peu mobile, adhérent à sa base, et pourvu également d'un ongle ; enfin une grosse masse moyenne, formée par la fusion de l'index, du médius et de l'annulaire, et pourvue d'un seul ongle très large. La première et la seconde commissure interdigitales et les espaces intermétacarpiens correspondants sont le siège de cicatrices opératoires (on avait tenté autrefois de séparer le pouce et le petit doigt de la masse centrale).

La main gauche reproduit fidèlement la déformation de la droite avec cette seule différence qu'aucune intervention chirurgicale n'ayant été tentée, l'aspect de la main, vue par sa face dorsale, rappelle celui d'un pied de porc, et vue par sa face palmaire, celui de la « main d'accoucheur ».

Il faut encore noter une limitation des mouvements d'abduction du bras et des mouvements d'extension et de supination de l'avant-bras.

Les radiographies des mains montrent l'irrégularité des interlignes articulaires radio-carpien et médio-carpien ; la fusion du trapézoïde avec la base du 3^e métacarpien ; l'union à leur base des 4^e et 5^e métacarpien ; la soudure des différents segments du squelette de l'auriculaire ; la soudure des phalanges des autres doigts à leur extrémité distale.

IV. Membres inférieurs : Les tibias sont recourbés en fourreau de sabre. Les pieds présentent tous deux une syndactylie complète : à peine existe-t-il une légère in-

cisure qui sépare le gros orteil des quatre autres doigts. Il existe quatre ongles au bout de chaque pied.

On note un certain degré d'ankylose congénitale de la hanche et du genou; moins marquée cependant qu'aux articulations correspondantes du membre supérieur. La marche est un peu gênée, la station à pieds joints est impossible, le malade perdant vite l'équilibre.

Les radiographies des pieds montrent les mêmes anomalies squelettiques, à droite comme à gauche. Au niveau du tarse, le scaphoïde, les premier et deuxième cunéiformes sont fusionnés en une masse unique. Le premier métatarsien, très gros, est bifurqué à sa base en 2 branches, dont l'externe plus volumineuse que l'interne, se confond avec la base du second métatarsien. La tête du premier métatarsien s'articule avec une seule phalange aplatie, rectangulaire, qui résulte de la fusion des phalange et phalangette du gros orteil. Les 3^e, 4^e et 5^e métatarsiens ont un développement presque normal, mais s'articulent avec des phalanges soudées.

V. Symptômes associés : Température axillaire légèrement inférieure à la normale.

Fonctions digestives bonnes, hormis la difficulté de la mastication en raison des anomalies dentaires.

Cœur de volume normal. Pouls radial régulier. Réflexe oculo-cardiaque inversé. Tachycardie orthostatique, facile à constater quand on fait passer le malade de la station couchée à la station debout (épreuve de Tomayer). Pression artérielle à peu près normale.

Examen du sang : Mononucléose, diminution du nombre des lymphocytes. Réaction de Bordet-Wassermann légèrement positive (+ +) dans le sérum sanguin.

Signes d'insuffisance génitale : frigidité complète. Caractères sexuels secondaires atténués.

Hypotricose : légère tendance à l'adiposité. Polyurie.

Réflexes tendineux et cutanés normaux. Pas de troubles de la sensibilité.

Signes d'infantilisme psychique : compréhension lente et limitée. Retard dans l'association des idées. Absence de jugement, mémoire lente et affaiblie. Défaut d'attention volontaire. Apathie. (1)

(1) A ces 23 observations, on peut ajouter celles qui viennent d'être analysées dans le dernier numéro des *Archives des Maladies des Enfants* (mars 1922). 12 obs de MM: Jewesbury et Spence : oxycephaly and acrocephaly with congenital deformities, *Proceedings of the Royal Soc. of Medicine* (avril 1921). 2 de M. Fini : sopra un caso di acrocefalo sindattilia, *Bullettino delle Scienze Mediche* (sept. 1920).

Conclusions

1° L'acrocéphalo-syndactylie est une affection congénitale caractérisée par une oxycéphalie de type spécial et la syndactylie des quatre extrémités. L'association de la déformation de la tête et de celle des extrémités est constante, et justifie le nom très expressif que M. Apert donna, en 1906, à cette maladie.

2° Les rares autopsies et les examens radiologiques montrent l'importance des lésions osseuses dans ces difformités. L'aspect si caractéristique de la voûte du crâne semble conditionnée par une *dysostose basicrânienne*. Le profil de la base du crâne est toujours modifié, la selle turcique déformée. Il y a un degré plus ou moins accentué de lordose basilaire. Aux mains et aux pieds, on remarque des soudures osseuses multiples et variées. La syndactylie est compliquée d'ectrodactylie et quelquefois de polydactylie.

3° L'acrocéphalo-syndactylie a sa place toute trouvée dans le cadre des dystrophies osseuses congénitales localisées. Elle n'est pas héréditaire.

4° Plusieurs hypothèses ont été émises pour expliquer la coexistence de ces malformations de la tête

et des extrémités. Nous retiendrons la théorie hypophysaire qui subordonne l'acrocéphalie et la syndactylie à un arrêt ou un trouble de développement de la glande pituitaire. Les arguments en faveur de cette théorie sont les suivants. L'hypophyse se développe très tôt chez l'embryon, aux dépens d'un prolongement ectodermique émané de la fossette buccale et qui traverse l'ébauche cartilagineuse de la base du crâne. Elle précède l'ossification du crâne et des extrémités et peut donc exercer quelque influence sur l'acrométagenèse. On connaît, d'autre part, chez l'adolescent et l'adulte, les malformations remarquables de la tête et des extrémités qui sont causées par une tumeur de l'hypophyse ou une altération de cette glande. L'analogie de ces symptômes est digne de remarque. Il est permis de se demander si l'acrocéphalo-syndactylie ne correspondrait pas, chez le fœtus, à l'acromégalie chez l'adulte.

5° On ignore quelle est la maladie fœtale, cause de ces difformités. L'hérédosyphilis est probable, mais n'est pas toujours démontrée.

Vu, le Doyen, *Vu, le Président,*

ROGER

MARFAN.

Vu et permis d'imprimer

Le Vice-Recteur de l'Académie de Paris

APPELL.

Bibliographie

- APERT. — *Bulletins et mémoires de la Société Médicale des hôpitaux de Paris*, 3^e série, 23^e année, n^o 38, 27 décembre 1906.
- *Maladies familiales et maladies congénitales*. — Paris, Baillière et fils, éditeurs, 1907.
- *Dystrophies osseuses congénitales. Acrocéphalo-syndactylie*, in *Traité de médecine et de thérapeutique* de Brouardel et Gilbert, vol. 39, page 720, 1912.
- BABÉS. — *Sur certaines anomalies congénitales de la tête, déterminant une transformation symétrique des quatre extrémités*. *Compte rendu des séances de l'Académie des sciences*. Tome 138, page 175, 1904.
- BÉNO. — *Essai sur la syndactylie congénitale*. Thèse de Nancy, 1888.
- BERTOLOTI. — *Le syndrome radiologique de l'oxycéphalie et des états similaires de l'hypertension cérébrale*. — *Presse médicale*, n^o 101, p. 946, 17 décembre 1910.
- *Le syndrome oxycéphalique ou syndrome de crânio-synostose pathologique*. — *Presse médicale*, n^o 35, page 332, samedi 2 mai 1914.
- *La diagnosi radiologica delle alterazioni dell'ipofisi*. — *Revista critica di clinica medica*, anno XII, n^o 21, maggio, 1911.

- Polydactylie et tératome hypophysaire. — Nouvelle iconographie de la Salpêtrière, tome 27, page 11, 1914-1915.
- BOIDI-TROTTI (G.). — Un caso di acrocéfalo sindattilia studio-clinico-radiografico. — *Giornale della R. Accademia di Medicina di Torino*, anno 78, n° 3-4, 1915.
- BOUSQUET. — Un cas de malformation de la main. — Pince de homard et syndactylie. — *Progrès médical*, 32^e année, n° 7, 1903.
- BROJE-DUHL (H.). — Présentation de deux sujets atteints d'acrocéphalie et de polysyndactylie. — Congrès d'orthopédie, Copenhague, 22 mai 1920.
- BUSI A. — L'indagine röntgenologica del cranio. Atti del primo Congresso della Società italiana di Radiologia medica. — Milano, 12-14 ottobre 1913.
- CAMUS. — Accumulation de stigmates physiques chez un dégénéré. — *Bulletins de la Société de Biologie*, page 1555, 1903.
- CHATELIN. — Thèse Paris, 1914.
- COPPOLA A. — L'acrocéfalo sindattilia. Contributo allo studio delle disendocrinie congenite. Estratto della *Rivista di Patologia nervosa e mentale*, anno XXIV, fas. 9-10, Torino, 1919.
- CROUZON. — Dysostose crânio-faciale héréditaire. — *Bulletins de la Société médicale des Hôpitaux*, séances du 10 mai 1912 et du 26 mars 1915.
- COMBY (J.). — *Archives de Médecine des Enfants*, tome XIX, n° 1, janvier 1916, et tome XXI, n° 9, septembre 1918.
- DAVIS B. F. — Acrocéfalo syndactylism. — *American Journal of diseases of children*, may 1915.
- DUBRISAY L. — Enfant atteint de proencéphalie et de syndactylie. — *Bulletins de la Société d'obstétrique de Paris*, page 81, 1898.

- FOURNIER S. — Stigmates dystrophiques de l'hérédosyphylis. — Th. de doctorat, Paris, 1898.
- FREUD S. — Die infantile cerebralähmung, Wien., H. Holder, 1897.
- FUMAROLA G. — Contribution à l'étude des difformités congénitales associées des mains. — *Nouvelle iconographie de la Salpêtrière*, tome 24, p. 328, 1911.
- GABELIUS B. — En sällsynt form af idioti med karakteristika utvecklingsanomalies. — Akrocephalosyndaktyli (Apert). *Nord. med. Artks.*, 15 Ph. 2, 1, 1915.
- GALIPPE ET MAGNAN. — Accumulation de stigmates physiques chez un débile. — *Mémoires de la Société de biologie*, 30 juillet 1892.
- KLIPPEL M. et RABAUD. — Etude d'un cas de polysyndactylie. *Nouvelle iconographie de la Salpêtrière*, tome XXVII, 1914-15.
- LE ROI DES BANCs et GAIDE. — Malformations congénitales des mains et des pieds. — *Gazette des hôpitaux*, 1904, page 697.
- MARIE P. — Deux cas d'oxycéphalie, crânes en tour des auteurs allemands. Malformations s'accompagnant de troubles visuels. *Nouvelle iconographie de la Salpêtrière*, tome XXI, 1908.
- MAYGRIER. — *Bulletins de la Société d'obstétrique de Paris*, séance du 9 février 1898.
- PARHON C. — Quelques considérations sur l'importance des fonctions endocrines pendant la vie embryonnaire et foetale et sur leur rôle dans l'organogénèse. — *Presse Médicale*, n° 80, p. 794, 1^{er} octobre 1913.
- PARHON et GOLSTEIN. — Les sécrétions internes. — Physiologie et Pathologie. A. Maloine, éditeur, 1909.

- PARKS (EDW. A.) et POWER (GROVER F.). — Acrocephaly and scaphocephaly with symmetrically Distributed Malformations of the Extremities. — Acrocephalosyndactylism. *Reprinted from the American Journal of Diseases of Children*, octobre 1920, vol. XX, p. 235-315.
- PENDE N. — Endocrinologia. Milano. Wallardi. Ed., 1916.
- PETHELLAY. — Trois cas d'ectrodactylie symétrique et congénitale. — *Annales d'hygiène et de médecine coloniales*, 1904.
- ROMAGNA-MANOIA A. — Contributo allo studio della sindattilia. — *Rivista di patologia nervosa e mentale*, Turin, vol. 14, fasc. 6, 1909.
- RÉGIS. — Précis de psychiatrie, 5^e édition, 1914, p. 227, O. Doïn, éditeur.
- RIEPING A. — Zur Pathogenese der Turmschädel. — *Deutsch. Ztschr. f. Chir.*, 148, 1, 1919.
- RUH H. O. — Acrocephalo-syndactylism, a teratological type. — *American Journal of Diseases of Children*, 11, p. 281, février 1916.
- RUGGERO. — Deformita congenite delle dita delle mani, e dei piedi. — *Annali di medicina navale*, 1901.
- DE SALTERRAIN. — A proposito di un caso de oxicephalia: Communication à la Société de Pédiatrie de Montevideo, 15 juin 1917. — *Archives latino-américaines de pédiatrie*, Buenos-Aires, n° 4, 1917. — *Revue médicale de l'Uruguay*, 20, page 398, 1917.
- TROQUART. — Syndactylie et malformations diverses. — *Bulletins et mémoires de la Société de médecine et de chirurgie de Bordeaux*, page 69, 1886.
- VARVOT et BOUQUIER. — Dysostose crânienne congénitale associée à une poly-syndactylie. — *Gazette des hôpitaux*, 93^e année, n° 39, p. 613, 27 avril 1920.

VOISIN A. — Leçons cliniques sur les maladies mentales, et nerveuses, page 356. — Paris, Baillière, éd., 1883.

VIRCHOW. — Ueber den cretinismus namentlich in Franken und über pathologische Schädelformen. *Verhandl. d. physik. — Medical Gesellschaft in Würzburg*, n° 2, p. 230, 1851. Consulter aussi les *Virchows-Archiven für Pathol. Anat.*, années 1907 à 1918.

WHEATON S. W. — Two specimens of congenital cranial deformity in infants associated with fusion of the fingers and Toes. — *Transactions of the pathological Society of London*, vol. 45, p. 238, 1894.

ZUCKERKANDL E. — Über oxycéphale und acrocephale cranien. — *Mitth. d. anthropol. Gesellschaft in Wien*, 4, p. 153, 1874.



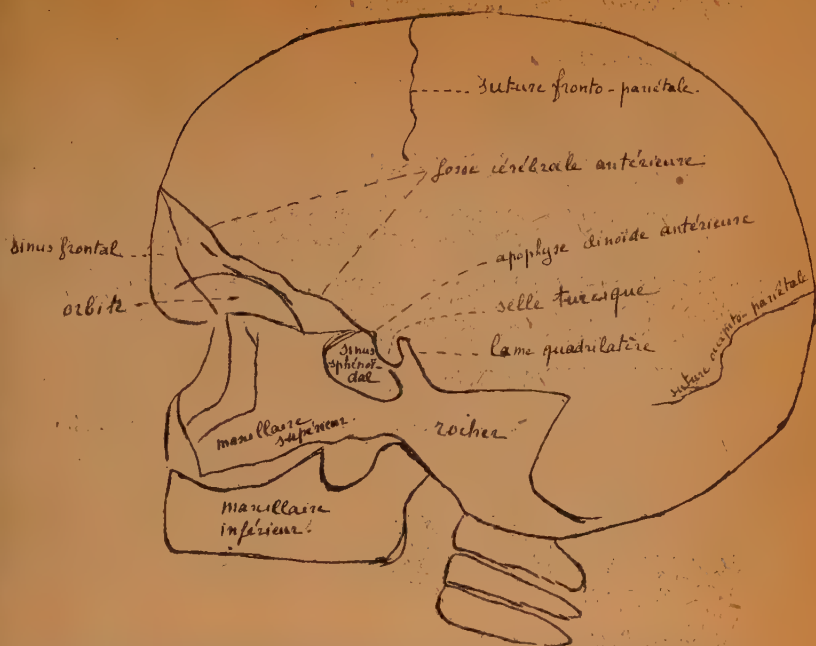


FIG. 3. — Calque radiographique du crâne d'un enfant de 14 ans 1/2 un peu dolichocéphale (Cliché Contremoulin)

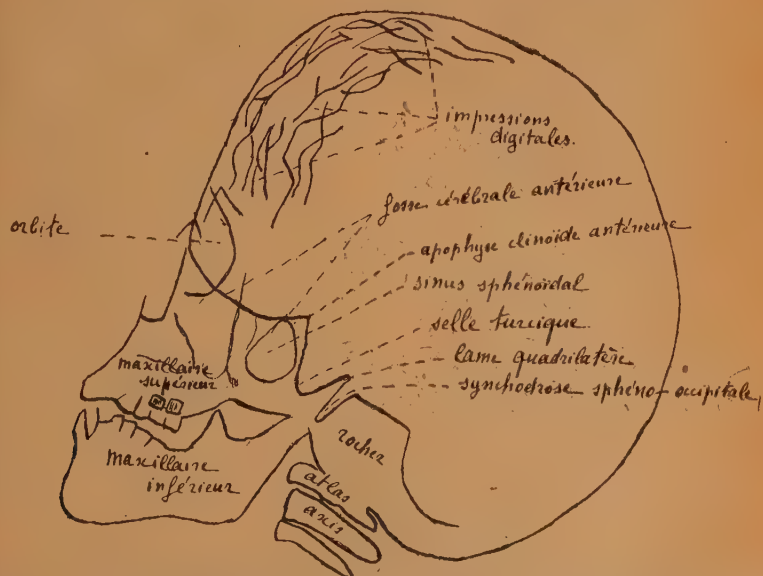
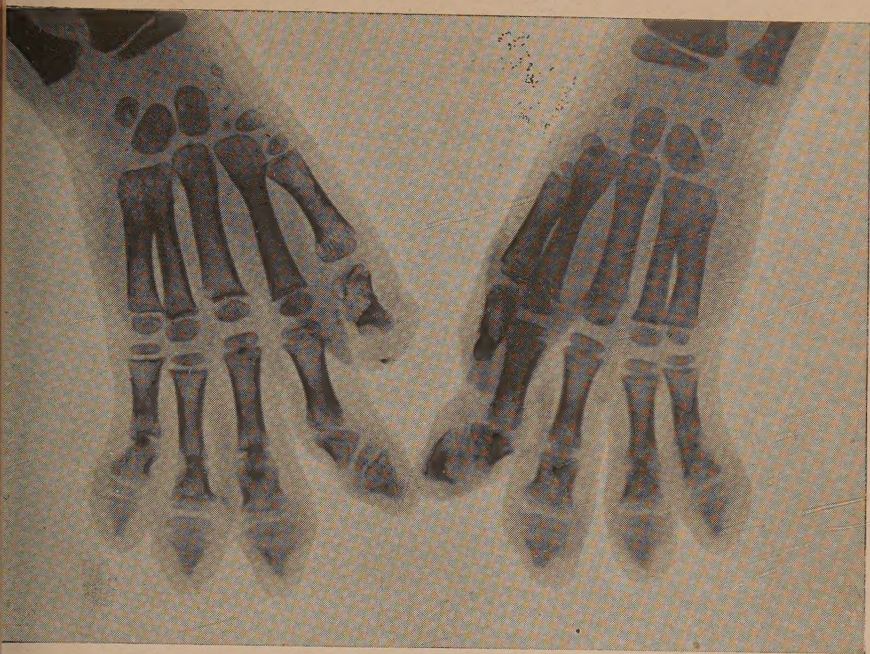
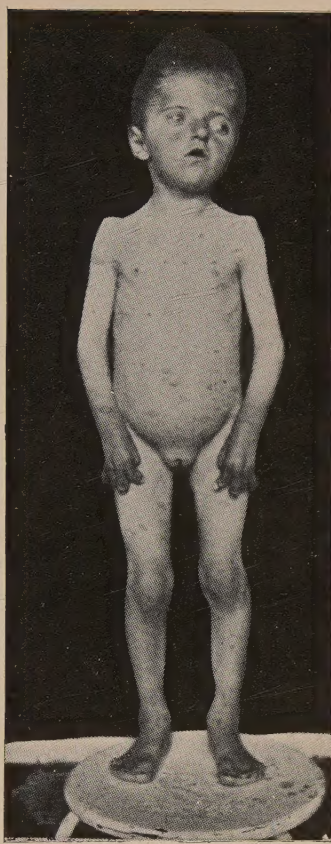
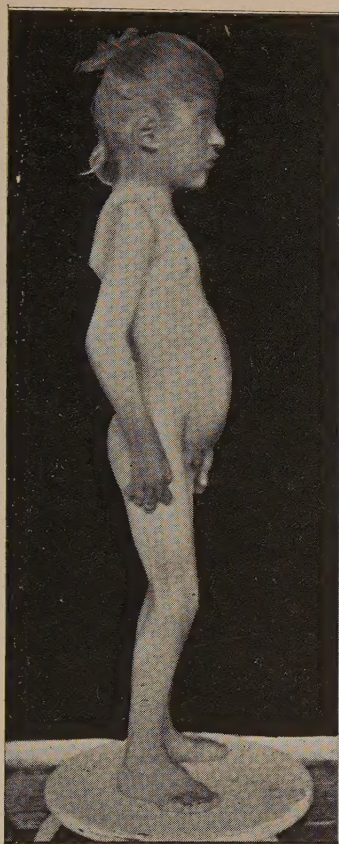


FIG. 4. — Calque radiographique de l'enfant Mull..., 5 ans (obs. de Boidi-Trotti), d'après une radiographie communiquée par M. Bertolotti





Enfant Muller
 Photographies obligeamment communiquées par M. Bertolotti
 (Obs. de Boidi-Trotti)

